

GENETISCHE BERATUNG
AN DER GENETISCHEN BERATUNGSSTELLE
DER KINDERPOLIKLINIK MÜNCHEN
VON 1974 BIS 1979

Hans-Jörg Scholz

*Diss
München
1985*

Aus der Abteilung für Pädiatrische Genetik
Leiter: Prof. Dr. J. Murken
an der Kinderpoliklinik der Universität München
Direktor: Prof. Dr. H. Spiess

GENETISCHE BERATUNG AN DER GENETISCHEN BERATUNGSSTELLE
DER KINDERPOLIKLINIK MÜNCHEN
VON 1974 BIS 1979

Beratung bei nicht durch chromosomale Aberrationen
bedingten Erbkrankheiten

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
in der gesamten Medizin
an der Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von
Hans-Jörg S c h o l z
aus
Marktoberdorf

1985

Mit Genehmigung des Fachbereiches Medizin
der Universität München

Berichterstatter : Prof. Dr. J. Murken

Mitberichterstatter : Prof. Dr. H. Spiess

Dekan : Prof. Dr. W. Spann

Tag der mündlichen Prüfung: 26. 03. 1985

Meinen Eltern



Digitized by the Internet Archive
in 2026

<u>G l i e d e r u n g</u>	Seite
1. "Genetische Beratung" - Aufgaben und Ziele	1
2.1. Entwicklung der genetischen Beratung als Teilbereich präventiver Medizin	3
2.2. Genetische Beratung - Tätigkeit an der Grenze gesicherter moralisch-ethischer Normen	11
2.3. Probleme der spezifischen Berater-Patienten-Beziehung	19
2.3.1. Persönlichkeitsbedingte Einflußfaktoren auf Ablauf und Erfolg einer Beratung	19
2.3.2. Kommunikations- und Verständnisprobleme zwischen Berater und Patient	25
2.4. Sozio-kulturelle Strukturen des Patienten-Kollektivs	29
2.4.1. Die soziologische Schichtung des Patientengutes	29
2.4.2. Motivation zur genetischen Beratung	31
2.4.3. Wirkung und Auswirkung genetischer Beratung auf die Gesamtgesellschaft und den einzelnen genetisch Beratenen	34
2.5. Grundlagen und Methoden der genetischen Beratung	40
2.5.1. Öffentlichkeitsarbeit und Breitenwirkung	40
2.5.2. Methodischer Aufbau einer genetischen Beratung	42

	Seite
3. Problemhintergrund und Zielrichtung der vorliegenden Arbeit	46
4. <u>Material und Methode</u>	47
4.1. Die bisherige Art der Dokumentation von Beratungsvorgängen	47
4.2. Die neue Kartei	48
4.2.1. Die zu erfassenden Daten	48
4.2.2. Die Wahl des Systems der Randlochkarte	50
4.2.3. Die Zuordnung der verschiedenen Codes	51
4.2.3.1. Der Direktschlüssel	51
4.2.3.2. Der additive Schlüssel	53
4.2.3.3. Der Dreieckschlüssel	56
4.3. Probleme der vollständigen Datenerfassung	58
5. <u>Ergebnisse</u>	59
5.1. Die Struktur des Patientenkollektivs	59
5.2. Die Beratungsindikationen	66
5.3. Die häufigsten Indikationen	91
5.4. Quantitativer Vergleich der betroffenen Organsysteme	97

		Seite
5.5.	Gesamtzahlen der bei Verdacht auf Vor- liegen einer chromosomalen Aberration durchgeführten Beratungen und der durch das Chromosomenlabor erstellten zytogenetischen Untersuchungen	110
6.	<u>Diskussion</u>	112
6.1.	Qualitative Einordnung der Studie	112
6.1.1.	Ausgangssituation und limitierende Faktoren	112
6.1.2.	Die Aussagekraft der gewonnenen Daten	113
6.2.	Vergleichende Betrachtung der Ergeb- nisse	114
6.2.1.	Betroffene und Überweisungsverhalten	114
6.2.2.	Räumliche und soziale Herkunft der Patienten	117
6.2.3.	Die Zahl der Indikationen und ihre relative Häufigkeit	118
7.	<u>Zusammenfassung</u>	122
8.	Literaturverzeichnis	126

1. "Genetische Beratung" - Aufgaben und Ziele

Der Rückgang der klassischen Kinderkrankheiten in den letzten Jahrzehnten bewirkte, daß heute bereits 26 % aller Neuaufnahmen an pädiatrischen Kliniken wegen genetisch bedingter Erkrankungen erfolgen, 2 - 3 % der jährlich 600.000 Neugeborenen in der BRD werden mit angeborenen Auffälligkeiten geboren und 50.000 dieser 600.000 Schwangerschaften stehen schon deshalb unter einem erhöhten genetischen Risiko, weil Mütter älter als 35 Jahre sind.

Zusammen mit dem sprunghaft wachsendem Kenntnisstand der genetischen Forschung führte diese Entwicklung Anfang der siebziger Jahre zur vermehrten Einrichtung genetischer Beratungsstellen (37,59,78,99,101).

Seither sind die Aufgaben der und die Anforderungen an die Beratungsstellen stetig gestiegen.

Ihre Tätigkeit gliedert sich im wesentlichen in vier Teilbereiche:

1. Beratung bei genetisch bedingten Leiden;
2. Beratung bei befürchteten biologischen, chemischen oder physikalischen Noxen vor oder während der Schwangerschaft;
3. Pränatale cytogenetische u. biochemische Diagnostik;
4. Postnatale cytogenetische, biochemische und klinische Diagnostik;

Während im Zusammenhang mit einer pränatalen Diagnostik die genetische Beratung als solche oft unkomplizierte, da eindeutige Aussagen vermitteln kann, sind Beratungsgespräche z.B. in Fällen ohne Möglichkeit einer pränatalen Diagnostik oder im Vorfeld geplanter Schwangerschaften oftmals sehr komplexer Natur, da lediglich Wahrscheinlichkeiten des Auftretens bestimmter erblicher Krankheiten angegeben werden können (98).

Die Ermittlung und Vermittlung dieser Risikozahlen verlangt vom Berater nicht nur ein hohes Maß an genetischer Sachkenntnis, sondern auch an ärztlich-psychologischen Fähigkeiten (25,43,93). Das Ziel genetischer Beratung ist es zusammen mit den Ratsuchenden aus den gewonnenen Daten die für ihn individuell optimale Entscheidung über sein zukünftiges Regenerationsverhalten zu finden. Die Wirkung der genetischen Beratung sollte es aber nicht sein, primär Risikoschwangerschaften zu verhindern, sondern Eltern unter Zuhilfenahme moderner wissenschaftlicher Erkenntnisse zu gesunden Kindern zu verhelfen (59,100).

2.1. Entwicklung der genetischen Beratung als Teilbereich präventiver Medizin

Mit seiner Veröffentlichung "Versuche über Pflanzenhybride" schuf Gregor Mendel 1866 einen ersten systematischen Ansatz einer wissenschaftlichen Genetik, der jedoch bald in Vergessenheit geriet. Erst um 1900 wurde die wissenschaftliche Genetik von Correns, Tschermak und de Vries - unabhängig voneinander - wiederentdeckt und neu begründet.

Den sich nun erweiternden Wissensstand setzte in den USA C.B. Davenport mit der Gründung des "Eugenics Records Office" als erster genetischer Beratungsstelle erstmals in die Praxis um. (20, 47, 70)

Durch die Dight Foundation wurde 1927 die Gründung des "Dight Institute of Human Genetics at the University of Minnesota" eingeleitet. (55, 47)

Im Jahre 1940 bestanden trotzdem immer noch nur zwei genetische Beratungsstellen in den USA, nämlich das "Dight Institute" und die "Heredity Clinic at the University of Michigan" (20).

1929 erlaubte Dänemark als erster Staat die Sterilisation aus genetischer Indikation - wohlgemerkt auf freiwilliger Basis. (55)

Neben diesen ersten zaghaften Versuchen einer wissenschaftlich fundierten genetischen Beratung begann sich der weltweit stürmisch entwickelnde Nationalismus der Genetik zu bemächtigen und sie politisch zu mißbrauchen. In dieser Zeit lassen sich mannigfache Auswirkungen auf die Gesetzgebung vieler Länder, so z.B der USA, Schweiz, Dänemarks und natürlich Deutschlands, belegen. Mit angeblich wissenschaftlichen Begründungen wurde im Deutschen Reich ein ganzes Gesetzesgebäude zum "Schutz" der deutschen Rasse errichtet. Unter Anwendung unmittelbarer Gewalt, die weder vor Zwangssterilisationen noch vor dem Mord ganzer Völker zurückschreckte, wurde versucht, dieses Programm zur "Rassenhygiene" durchzusetzen(5,11,16,55,75).

Dieser rasche und umfassende politische Mißbrauch der Genetik verhinderte in der Zeit zwischen den Weltkriegen die fundierte wissenschaftliche Entwicklung und Anwendung dieses noch jungen Forschungszweiges und brachte ihn zudem noch in erheblichen Mißkredit. (4,11,55)

Erst mit dem Nachweis durch Avery, MacLeod und McCarty 1944, daß die DNA Träger der genetischen Information ist, vollzog sich innerhalb der Genetik ein Wandel hin zur Schaffung einer systematischen, empirischen Wissenschaft. (11,20,59)

1945 tauchte erstmals der von Sheldon Reed geprägte Begriff "genetic counseling - genetische Beratung" auf (59,70).

Mit der Zunahme fundierten Wissens konnte sich die Genetik Ende der 40-iger, Anfang der 50-iger Jahre in der klinischen Medizin etablieren, und so bestanden bereits 1951 10 Beratungsstellen in den USA; 1952 wurde von der Universität Münster unter Leitung von Prof. Dr. Frhr. v. Verschuer eine humangenetische - psychoneurologische Forschungsstelle am Institut für Humangenetik eröffnet, die sich auch mit genetischer Beratung befaßte (42).

Der enorme Wissenszuwachs auf allen Gebieten der Genetik bei gleichzeitiger Abnahme der Infektionskrankheiten und Ernährungsstörungen im Patientengut gerade der pädiatrischen Praxis zugunsten angeborener Defekte, weckte das Interesse der Ärzte an der Genetik (20,37,78,98).

1954 veröffentlichte F.C. Fraser unter dem Titel "Medical Genetics in Pediatrics" erstmals eine Liste mit 170 verschiedenen Krankheitsbildern, davon 110 mit einfach mendelndem Erbgang (20). Heute enthält eine solche Liste von V. McKusick 3.368 Eintragungen (53).

Bis 1955 war die Zahl der Beratungszentren auf 15 in den USA und Canada, sowie 18 in Europa, davon eine in der BRD (Münster), und je eine in Indien und Japan gestiegen (20,42).

Durch die exakte Bestimmung des menschlichen Chromosomensatzes mit 46 Chromosomen durch Tijó und A. Levan 1956, sowie durch den Nachweis des Kausalzusammenhanges zwischen einer Trisomie 21 und dem Bild des Mb. Down 1959, fand die

Genetik und mit ihr die genetische Beratung verstärkt öffentliches Interesse (22,59,66).

Seit 1960 steht die Amniocentese zur Gewinnung fetaler Zellen zur Anzüchtung für die Chromosomenanalyse zur Verfügung; sie kommt jedoch erst seit Anfang der 70-iger Jahre routinemäßig zum Einsatz, als der Eingriff zum klinischen Standard gehörte und die Bandenfärbungen eine bessere Identifikation der Chromosomen ermöglichte (20,25,89).

Diese wichtigen Entdeckungen führten dazu, daß für einige Zeit "genetisch" synonym für "chromosomal" verwendet wurde und die durch La Due initiierte Erforschung der "inborn errors of metabolism" etwas im Hintergrund blieb (20,92). In München wurde 1963 an der Kinderpoliklinik der Ludwig-Maximilians-Universität unter der Leitung von J. Murken ein Chromosomenlabor eingerichtet und mit der genetischen Beratung begonnen (66); in Frankfurt erfolgte im gleichen Jahr die Gründung des Instituts für Humangenetik (82).

Da Anfang der 60-iger Jahre noch exakte Kenntnisse über die Pathogenese vieler kindlicher Mißbildungen und ihrer Früherkennung sowie zur Indikationsstellung eines artifiziellen Aborts fehlten, wurde, auch unter dem Eindruck des Contergan-Schocks, von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) 1964 ein Programm an 21 Frauenkliniken zur Erforschung von "Schwangerschaftsverlauf und Kindesentwicklung" in Gang gesetzt. An der FU Berlin förderte die DFG ein Programm

zur Erforschung der Embryonalpharmakologie und der Embryonaltoxikologie (43).

Unter der Leitung von G. Koch wurde 1965 an der Universität Erlangen das Institut für Humangenetik und Anthropologie als klinische Einrichtung geschaffen. (43).

Ein weiterer wichtiger Schritt in Richtung einer breit angelegten genetischen Beratung in der Bundesrepublik Deutschland wurde 1969 auf dem Forum Philipppinum in Marburg getan. Das Forum tagte zum Thema "Genetik und Gesellschaft" mit der Aufgabe, eine ethische, wissenschaftliche und praktische Grundkonzeption einer genetischen Beratungsstelle zu entwickeln (92,99).

Die unmittelbare Folge dieser Tagung war der Modellversuch "Genetische Beratungsstelle", getragen durch den Bund und die Volkswagenstiftung (92,99,100). Im Rahmen des Versuchs wurden zwei Beratungsstellen etabliert: 1. die Genetische Beratungsstelle Marburg, die für einen mehr ländlichen Bereich zuständig war, während 2. die Genetische Beratungsstelle Frankfurt die Versorgung eines großstädtischen Gebietes übernehmen sollte (99). Über die Dauer des Versuchs vom 1.1.72 bis 31.12.77 wurden in Marburg und Frankfurt insgesamt 7272 Beratungen durchgeführt. (82,100).

Mit diesen Aktivitäten fiel zeitlich auch die Bereitstellung neuer diagnostischer Möglichkeiten zusammen. Die Amniocentese zur Gewinnung fetaler Zellen und von Frucht-

wasser wurde zum Routineeingriff entwickelt und damit die inzwischen stark gewachsene Zahl der bekannten chromosomal bedingten Krankheitsbilder der pränatalen Diagnostik ebenso zugänglich wie die zunehmende Zahl bekannter "inborn errors of metabolism"; zusätzlich wurde das zur Verfügung stehende Instrumentarium durch Sonographie, Radiographie sowie die Fetoskopie erweitert. (20,57,62,84,105).

1973 wurde von der DFG ein neues Schwerpunktprogramm beschlossen, das die weitere Erforschung von Methoden der pränatalen Diagnostik und deren klinische Anwendung zur Zielsetzung hatte (61,62). An 25 Universitäten der BRD wurden mit diesen Mitteln zytogenetische Labors eingerichtet, die sich mit der Züchtung und Analyse von Amnionzellen befaßten; an der LMU München wurde ergänzend eine zentrale Dokumentationsstelle eingerichtet (61). Dabei wurden insgesamt bis Mitte 1982 ca. 10431 Fälle pränataler Diagnostik erfaßt (61,88).

1978 lief dieses Projekt ebenfalls aus, da der Bereich der Grundlagenforschung verlassen war und die genetische Beratung mit der damit verbundenen pränatalen Diagnostik ein Bestandteil allgemeiner präventiver Medizin geworden war (6,61). Der Fortbestand der Labors und Beratungsstellen wurde durch die einzelnen Bundesländer gesichert (63). So ist es mittlerweile gelungen, in der BRD ein Netz von 41 genetischen Beratungsstellen (Stand Nov.79, s. Abb.2,-3.), zu schaffen (93). Weltweit wurden bereits 1974 890 Bera-

tungsstellen, davon allein 387 in den USA, gezählt (78). So positiv diese Zahlen auch sind, muß man sich doch vergegenwärtigen, daß bei ca. 600.000 Schwangerschaften pro Jahr in der BRD allein ca 51.000 (= 8,5 %) Schwangere älter als 35 Jahre sind. Bei ihnen wäre eine pränatale Diagnostik indiziert (62). Hinzu kommt noch die große Zahl derer, die mit vielfältigen anderen Belastungen und Indikationen einer genetischen Beratung bedürfen. Selbst wenn man in Betracht zieht, daß die angebotenen Präventivmaßnahmen - ähnlich wie bei der Krebsvorsorge - nur von ca. 20 % der Schwangeren angenommen würden, stellen die Verbleibenden im Vergleich zur Zahl der vorhandenen Zentren immer noch ein gewaltiges Patientenkollektiv dar (6,62).



Abb. 2.-1.: Regionale Verteilung der genetischen Beratungsstellen in der Bundesrepublik und Westberlin (93).

2.2. Genetische Beratung - Tätigkeit an der Grenze gesicherter moralisch-ethischer Normen

Der enorme Wissenszuwachs der Genetik in den letzten 30 Jahren sowie dessen klinische Anwendung traf auf eine im Ethisch-Normativen unvorbereite Gesellschaft, die durch schlechte Erfahrungen der jüngeren Geschichte dieser Wissenschaft sowieso mit Argwohn gegenüberstand (5,10,19,20,99). Die unmittelbare Konsequenz genetischer Beratung besteht in einer verantwortlichen Familienplanung, die Methoden der Antikonzeption, Sterilisation sowie des artifiziellen Abortes miteinschließt (10,30,31,104).

Hierbei muß nach dem Zeitpunkt genetischer Diagnostik und Beratung unterschieden werden: 1. Genetische Beratung im Vorfeld einer geplanten Schwangerschaft und 2. genetische Beratung während einer Schwangerschaft (30,62).

Erfolgt die genetische Beratung belasteter Ehepaare vor Eintritt einer Schwangerschaft, so ist die aktive Empfängnisverhütung eine ihrer möglichen Konsequenzen. (25,93,99). Speziell die katholische Kirche als nach wie vor maßgebliche moralische Instanz hat mit der "Enzyklika Humanae Vitae" Papst Paul VI eindeutig gegen jedwede aktive Familienplanung durch Antikonzeption Stellung bezogen (35,65). Mit ihrem Festhalten an augustinischen Moralbegriffen begab sich die Amtskirche Roms in Konflikt mit einer großen

Zahl ihrer Gläubigen - Laien und Priestern - sowie zu weiten Teilen der Gesellschaft. In den überwiegend protestantisch geprägten westlichen sowie den sozialistischen Gesellschaften gilt die aktive Antikonzeption als akzeptiert oder sogar wünschenswert. In den Staaten oder Gebieten mit katholischer Prägung bedeutet aktive Empfängnisverhütung jedoch noch immer einen Konflikt mit der eigenen oder offiziellen Glaubensauffassung. Das Befolgen des Rates der Genetiker induziert einen permanenten Verstoß gegen Glaubensregeln, bedeutet permanente Versündigung (27,65).

Können sich Ehepaare trotz genetischer Belastung nicht zu dauernder Kinderlosigkeit entschließen, so weist die Lehrmeinung der Kirche eine relativ simple Lösung der damit verbundenen Probleme auf - vordergründig zumindest: Kinder, gleich ob behindert oder nicht, sind gottgegeben anzunehmen! Ehepaare mit dieser religiös-fatalistischen Einstellung werden jedoch im Hinblick auf eine aktive, u.U. auch invasive Familienplanung die genetischen Beratungsstellen nicht aufsuchen. Die größere Zahl der Eltern wird jedoch die Beratungsstelle mit der Frage nach der Möglichkeit, gesunde Kinder zu bekommen, konsultieren. Das Dilemma, in dem sich Patient und Berater unversehens befinden, ist, daß sich über die Zeugung eines gesunden oder behinderten Kindes in der Regel keine absoluten Aussagen, sondern nur relative treffen lassen, weil bei einer großen Zahl erblicher Krankheiten noch keine pränatale Diagnostik möglich ist (10,25,35,104).

Potentielle Eltern werden durch das Beratungsgespräch mit Risikoziffern, mit Wahrscheinlichkeiten konfrontiert, die in ihrer konkreten Unfaßbarkeit zwangsläufig subjektive Ängste produzieren müssen. Die Ehepaare müssen sich die Frage nach ihrer individuellen Belastbarkeit, ihrer Leidenfähigkeit im Hinblick auf das gesamte Spektrum möglicher Entwicklungen, das von der Geburt eines gesunden Kindes, über die Abtreibung eines u.U. gesunden Kindes (z.B. männl. Fetus bei x-chrom. Erbgängen) bis zur Geburt eines möglicherweise schwerstbehinderten Kindes mit allen persönlichen und sozialen Folgen reicht, beantworten (19,46,99). Der Berater sollte hier, obwohl dies nie völlig zu verwirklichen ist, lediglich möglichst umfassend zu allen denkbaren Situationen informieren, da die Entscheidung über den weiteren Weg letztlich von den Eltern allein getroffen werden sollte und sie später auch die Konsequenzen allein zu tragen haben (34,47,93,94,100).

Im Rahmen des Entscheidungsprozesses, ob eine Schwangerschaft als verantwortbar erscheint oder nicht, werden Bereiche naturwissenschaftlicher Regelhaftigkeit sehr rasch verlassen und moralisch-ethische Überlegungen maßgeblich. Ein einheitlicher Kodex als Entscheidungshilfe steht jedoch nicht bereit. Zwangsläufig wird der Berater durch die Beratener gefordert, seine subjektive Meinung in das Gespräch einzubringen. Genau hier sind beide Seiten letztendlich überfordert, da subjektive Vorstellungen über z.B. die Lebenswertigkeit bestimmter Behinderungen nur

höchst bedingt übertragbar sind und andererseits die einzige Richtschnur bei der Entscheidungsfindung darstellen (8,29, 46,48,95).

Wird bei einer bestehenden Schwangerschaft ein Defekt der Frucht festgestellt, ergibt sich zwangsläufig die Frage, ob ein artifizieller Abort veranlaßt wird oder nicht! Von theologischer Seite - und zwar bei allen Konfessionen gleichermaßen - wird der künstliche Schwangerschaftsabbruch eindeutig abgelehnt (27,35,65). Das Abtreiben der Leibesfrucht aus welchen Gründen auch immer, wird als Tötung menschlichen Lebens klassifiziert. Die Geburt eines behinderten Kindes wird letztlich als Gottes Wille angenommen (27,30). Das Leid, das damit über die Familien kommt, dient zur Läuterung im christlichen, augustinischen Sinne (27).

Die Entscheidung über den Lebenswert oder -unwert menschlichen Lebens liegt nicht in der Kompetenz des Menschen; er ist jedoch aufgerufen, postpartal alles für den Erhalt des Lebens des Neugeborenen zu tun, ganz gleich, ob es ohne das aktive, mitunter invasive ärztliche Eingreifen sterben würde oder nicht (10,19,48,65).

Doch auch dieser Standpunkt ist auch innerhalb der Kirchen nicht unumstritten. So legte der ökumenische Rat der Kirchen 1973 in Genf die Entscheidung über die Abruptio aus kindlicher Indikation in die Hand der Eltern, die ihrerseits

den Rat von Fachleuten, Freunden und Priestern hinzuziehen sollten (27). Da hiermit die Entscheidungsebene zu den Betroffenen zurückverlagert wird, ist durch diese Aussage deren Entscheidungsfindung keineswegs erleichtert.

Von der Seite des Gesetzgebers her wurde diese Problematik innerhalb der Diskussion um den § 218 ff. beleuchtet. Das Grundgesetz schützt per se jedwedes menschliches Leben. Demgegenüber steht das Verlangen der Gesellschaft als Träger finanzieller Lasten sowie der einzelnen Familien, nach Möglichkeit nicht mit der Geburt behinderter Kinder belastet zu werden (30,31,87).

Ein Kristallisationspunkt der Diskussion ist die Frage nach dem Beginn personalen Lebens. Je nach Autor wird dieser Zeitpunkt entweder mit dem Vorgang der Befruchtung, also der Entstehung des einmaligen diploiden Chromosomensatzes, mit der Ausbildung der wichtigsten Organe oder der Abkoppelung vom mütterlichen Organismus im Augenblick der Geburt definiert. Letztendlich handelt es sich immer um mehr oder minder begründete Definitionen, die in ihrer Unzulänglichkeit in den Kompromiß münden, daß der Beginn personalen, individuellen Lebens als ein Kontinuum von der Befruchtung bis zur Geburt und darüber hinaus gesehen werden muß und wissenschaftlich nicht sinnvoll definiert werden kann (9,19,27,30,31,46).

Der Gesetzgeber setzt hierzu Zäsuren, ohne das eigentliche Problem lösen zu können:

Mit dem Augenblick der Geburt verlangt er, das Leben des Nasciturus mit allen zur Verfügung stehenden Mitteln zu erhalten und stellt Zuwiderhandlungen unter Strafe.

Fetales Leben wird jedoch weit weniger konsequent geschützt (30,87). Mit der Indikationslösung wurde die Haltung zur Wertigkeit kindlichen Lebens nicht nur relativiert, sondern auch die Entscheidung darüber in den Bereich sozialer Dienste, der Ärzteschaft sowie der Eltern delegiert (20, 30,41,).

Zu dem in einschlägigen Rechtskommentaren gebrauchten Begriff der primären, kindlichen Indikation wies z.B. H. Hepp nach, daß es sich letztlich niemals um eine solche handeln könne, denn die Abruptio, im Sinne des Gesetzgebers eine therapeutische Maßnahme, beinhaltet als einzige Therapie innerhalb der Medizin die Tötung des eigentlich Kranken. Damit bezieht sich diese Indikation immer darauf, ob den Eltern, ob der Gesellschaft die Belastung durch ein krankes Kind zugemutet werden kann - mit anderen Worten, es handelt sich um eine elterliche oder soziale Indikation (s. 30,31).

Der Konflikt entsteht also zwischen dem Recht des Kindes auf Leben und dem Recht der Eltern auf Lebensqualität oder zwischen dem fraglichen Leid des Kindes und dem Leid der

Familie des Kindes (10,19). Damit rückt die Entscheidungsgrundlage von der wissenschaftlichen Faßbarkeit einer klaren Diagnose ab und findet sich im Ethisch-Moralischen und Normativen. Da jedoch genau diese Normen fehlen, bleibt der Entschluß zur Abruptio immer eine Einzelfallentscheidung, die allein von den Betroffenen in Abwägung ihrer eigenen Wertmaßstäbe gefällt werden muß (4,48,94, 95,98).

Es besteht Einigkeit zwischen vielen Genetikern, Theologen und Ethikern, daß es sich bei der genetischen Beratung um, wie Antley es formuliert, einen beiderseitigen Lernprozess handeln muß, den der Berater aktiv mitgestaltet, jedoch darauf bedacht sein muß, seine Wertvorstellungen diskret und in non-direktiver Form einzubringen, da die Entscheidung über ihr weiteres reproduktives Verhalten allein bei den betroffenen Eltern zu liegen hat (1,34, 74,95,). An sie ist die Forderung nach einer, wie S. Callahan schreibt, besonders verantwortlichen Elternschaft gerichtet. (10).

Aber nicht nur private Bereiche sind durch die genetische Beratung tangiert, auch allgemein gesellschaftliche Auswirkungen sind vorhanden. So stellt die genetische Beratung eine der stärksten geburtenfördernden Maßnahmen dar. Murken (1977) errechnete für Bayern eine Zahl von 2000 Eltern pro Jahr, die in ihrem Kinderwunsch zwar bisher

hochmotiviert waren, sich aber auf Grund eines erhöhten Fehlbildungsrisikos einer Schwangerschaft enthielten und durch die pränatale Diagnostik von dieser Ungewißheit befreit wurden (58). Der Zahl liegt die Tatsache zu Grunde, daß in 95 - 97 % der Fälle pränataler Diagnostik kein pathologisches Ergebnis gefunden und somit die Schwangerschaft ausgetragen wird (25,41,59,60).

Andererseits erzeugt die Erwartungshaltung, nur gesunde Kinder zur Geburt gelangen zu lassen, die Gefahr der sozialen Ablehnung trotzdem behindert geborener, die von der Gesellschaft nur noch als unnötige Kostenverursacher angesehen werden könnten. Der Genträger seinerseits unterliegt im Zuge dieser Entwicklung der Gefahr der Stigmatisierung (68). Hier auf eine positive Haltung gegenüber Behinderungen und Behinderten sowohl des einzelnen Ratsuchenden als auch der Gesamtgesellschaft hinzuwirken, ist auch Aufgabe und ethische Verpflichtung eines genetischen Beraters (46).

An den Schluß dieser Betrachtung sei ein Zitat von D. Wölber gestellt:

"Die Medizin wächst mit ihren Fortschritten immer mehr in schwierige sittliche und weltanschauliche Fragestellungen hinein. Sie wird zum Grenzgänger von Philosophie und Ethik!" (30).

2.3. Probleme der spezifischen Berater-Patienten- -Beziehung

2.3.1. Persönlichkeitsbedingte Einflußfaktoren auf Ablauf und Erfolg einer Beratung

In den USA definierte 1972 ein Arbeitskreis unter der Leitung von F.C. Carter:

"Genetische Beratung ist ein Kommunikationsprozess, in dem menschliche Probleme behandelt werden, die mit dem Auftreten einer Erbkrankheit in einer Familie zusammenhängen..." (80,104). Patient und Berater treten mit einem Bündel von Erwartungen, Prägungen und Fähigkeiten in diesen Kommunikationsprozeß ein und bestimmen damit wesentlich seinen Verlauf und sein Ergebnis (48).

Bei Patienten, die eine Beratungsstelle aus eigener Initiative aufsuchen - ca. 2/3 der Ratsuchenden (73,81,92) - ist die Aufnahme- oder Lernfähigkeit gegenüber ihrer speziellen genetischen Belastung signifikant höher, als bei Patienten, die durch den überweisenden Arzt oder ihre Familie etc. dazu gedrängt wurden (78). In gleicher Weise fördernd wirkt sich eine bereits erfolgte Geburt eines behinderten Kindes aus. Eine bestehende Gravidität oder eine lediglich bekannte genetische Belastung bewirkt im Vergleich zu einem nichtbelasteten Kontrollkollektiv kein besseres Verständnis genetischer Zusammenhänge (7,81).

Ein weiterer disponierender Faktor sind die Vorkenntnisse des Ratsuchenden. Ein hoher Kenntnisstand wirkt sich positiv auf den Beratungserfolg aus, bestehen sie jedoch überwiegend aus Falschinformationen und Vorurteilen, so fällt es den Beratern signifikant schwerer, diese auszuräumen und durch korrekte Information zu ersetzen (78,80,92).

Hierbei spielt natürlich der Bildungsstand respektive die soziale Schicht des Patienten eine wesentliche Rolle. Erhebungen zu diesem Thema ergaben übereinstimmend eine Überrepräsentanz mittlerer und höherer sozialer Schichten, aus denen auch in der Regel die Berater stammen. Diese Patienten bringen natürlich auch ein höheres Maß an günstigen Ausgangsfaktoren in die Beratung mit ein (1,48,71,76,78,81,92). Dabei zeigte sich überraschender Weise, daß sich bei Patienten mit geringeren Vorkenntnissen im Grad des Verstehens des Beratungsergebnisses keine Korrelation zu einer Schichtzugehörigkeit ergab (78,81).

Neben diesen soziologischen und genetisch-anamnestischen Faktoren kommt der individuellen psychischen Struktur des Patienten sowie seines sozialen Umfelds maßgeblicher Einfluß auf das Gespräch zu. Der Patient ist in einem System von Wertkategorien, Ängsten und Hoffnungen eingespannt. Daraus resultiert der Grad seiner Selbstakzeptanz, die von der Ablehnung oder Verdrängung der Tatsache einer genetischen Belastung bis hin zur Selbststigmatisierung reicht. Die Patienten bewerten deshalb die ihnen mitgeteilten ge-

netischen Belastungen und die daraus resultierenden Risiken für ihre weitere Fortpflanzung völlig unterschiedlich (1,14,37,39,48,49,90).

Aus der Summe der vorgenannten Faktoren resultieren für die Patienten eine Reihe von individuell durchaus verschiedenen Fragen und Erwartungen an die genetische Beratung. In ihrer großangelegten Studie mit 2220 Patienten und 205 Beratern ermittelten Sorensen e.a. einen Katalog der häufigsten Anliegen der Patienten und ihrer relativen Wertigkeit (s.Tab. 2.-1.) (81). Die Berater ihrerseits identifizierten die jeweils den Patienten am meisten interessierenden Punkte nur zu einem sehr geringen Teil richtig (s.Tab. 2.-2.). Dadurch wird eine Divergenz zwischen gestellter Frage und erteilter Antwort geradezu vorprogrammiert und der Erfolg der Beratung vermindert (81).

Eine weitere Gefahr für den Erfolg der genetischen Beratung ist der medizinisch-wissenschaftliche Ansatz, den der Berater zwangsläufig miteinbringt (3,33). Er führt nicht nur zu einer Fachterminologie, die von gebildeten und ungebildeten Patientengruppen gleichermaßen schlecht verstanden wird (48,81), sondern auch zur Einordnung von Diagnose und Risiko nach abstrakten, wissenschaftlichen Kriterien. Subjektive psychologisch und sozial bedingte Wertkategorien werden von den Beratern nicht ausreichend realisiert und damit nicht genügend in die Gesamtberatung einbezogen. Durch die Divergenz zwischen den Wünschen der Patienten

und den Beratungszielen der Berater leidet das Ergebnis der Beratung erheblich, sofern diese Lücke vom Berater nicht erkannt und durch eine geeignete Reaktion geschlossen wird (3,14,39,48,49).

Tab. 2.-1.: Themen die weibl. Pat. bei einer Beratung diskutieren wollten (n. Sorensen, übersetzt durch Autor) (81)

Genet.-med. Punkte	Prozent
Ätiologie d. Erkrankung	73,0
Chance e. betr. Kind z. bekom.	63,2
Med. Behandl. der Erkrank.	58,0
Diagnose des Kindes	57,2
Pränatale Diagnose	53,6
Diagnose des Patienten	48,7
Prognose der Erkrankung	46,9
Sorge um ein betr. Kind	46,6
Diagnose and. Fam.-Mitgl.	28,7
Med. Status d. Kindes n. US.	24,8
<u>Sozialmedizinische Punkte</u>	
Gefühle d. Pat. ü. betr. Kind	26,1
Schul- u. Erz. Programme	20,1
Finanz. Bel. durch Erkr.	20,1
Bez. zu and. Kindern	11,0
Beziehung z. Verlobten	10,8

Tab. 2. 2.

Punkte die Patienten am häufigsten diskutieren wollten	Richtig durch die Berater identifizierte Punkte (%)
Risiko ein betroffenes Kind zu bekommen	74,5
Prognose der Erkrankung	43,1
Diagnose des Patienten	26,9
Diagnose des Kindes	19,8
Amniocentese	14,6
Medizinische Behandlung der Erkrankung	12,8
Ätiologie der Erkrankung	11,5
Diagnose anderer Familienmitglieder	8,3
Schulprogramm für betroffenes Kind	7,1
Pflege des betroffenen Kindes	5,3
Medizinischer Status des betroffenen Kindes	0,0

Die Punkte wurden von jeweils mehr als zehn Patienten als diejenigen bezeichnet, die ihnen während der Beratung am wichtigsten erschienen (n. Sorensen, übersetzt durch Autor) (81).

2.3.2. Kommunikation- und Verständnisprobleme zwischen Berater und Patient.

Verschiedene Studien, z.B. von W. Skogstad, J.R. Sorensen, O.C. Carter und U. Theile, befaßten sich mit dem Grad des Verstehens von Beratungsergebnissen auf Seite der Patienten. An Hand der richtigen Wiedergabe von z.B. Diagnose und Risiko ergaben sich je nach Studie, Fragestellung und Anspruch an die Qualität der Antworten ein positives Ergebnis bei ca. 45 % (Sorensen) bis ca. 80 % (Skogstad) der Befragten (12,71,78,81,91).

J.R. Sorensen fand in seiner Untersuchung, daß die eigentlichen Fragen der Patienten nur in sehr ungenügender Weise auch wirklich im Beratungsgespräch behandelt wurden (s. Tab. 2.-3.) (81). Um zu einem, wie R.M. Antley es nennt, hinreichenden "Arbeitsbündnis" über Ziele und Inhalte der Beratung zu gelangen, ist es notwendig, jeden Patienten in seiner psychischen und sozialen Gesamtsituation zu erfassen (2,3,44). Grundvoraussetzung dafür ist, daß der Patient in einer vertrauensvollen und privaten Atmosphäre die Gelegenheit erhält, seine Scheu und Ressentiments abzulegen und dem Berater die Möglichkeit zu geben, seine individuelle Situation zu erfassen (1,44,48). Der Berater steht hier ständig in der Gefahr, seine eigenen Maßstäbe und Vorstellungen in den Patienten zu projizieren und damit letztendlich am Patienten vorbei zu be-

raten. Erleichtert wird dies zusätzlich durch die fatale Anwendung der Fachterminologie, die für den Berater zwar alltäglicher Umgang ist, nicht jedoch für den Ratsuchenden (3,90). Ängste und Schuldgefühle der Patienten werden hierdurch noch verstärkt (39).

Die rein wissenschaftlich- statistische Einschätzung von genetischen Risiken z.B. verstellt den Blick auf die relative Wertigkeit solcher Aussagen im Erleben des Patienten (14,71). Bloch zeigte, daß z.B. ein Risiko von 10 - 15 % ein behindertes Kind zu bekommen, von verschiedenen Eltern sowohl als hohes, mittleres oder niedriges Risiko empfunden wurde (8). Prägend sind hier Auswirkungen der Akzeptanz gegenüber der eigenen, belasteten Person, der sozialen, kulturellen und religiösen Herkunft, des Vorhanden- oder Nichtvorhandenseins eines behinderten Kindes, kurz die gesamte psychosoziale Situation des Patienten (39,48).

Da sich die Arzt-Patienten-Interaktion nicht allein auf den bloßen Austausch wissenschaftlicher Fakten beschränken kann und darf, vollzieht sich auch der Informationsaustausch auf allen Bereichen verbaler und nonverbaler Kommunikation. Viele Aussagen erfahren erst durch diese komplexen Vorgänge ihre emotional bestimmte Gewichtung. Ein Berater sollte deshalb darauf bedacht sein, nicht nur die spezifischen Reaktionen und Aktionen des Patienten, sondern auch seine eigene Expressivität zu beobachten und zu kontrollieren (7,39,44).

Auch muß der Berater abschätzen, wieviel Zeit für ein Gespräch sinnvoll ist, und ob weitere Gespräche notwendig sind. Der Bedarf dafür liegt, meist unausgesprochen, auf Patientenseite oft vor, wie Sorensen zeigte. Ein abschließender schriftlicher Bericht über das Beratungsergebnis an den überweisenden Arzt und an den Patienten sollte ebenfalls als unverzichtbarer Standard gelten, da mit wachsendem zeitlichen Abstand von der Beratung ihr Ergebnis den Patienten immer weniger korrekt Erinnerung ist (3,25,48,81).

Daß genetische Beratung eine Wirkung auf das Verhalten von Patienten hat, darf als erwiesen gelten, ob jedoch die im Sinne der genetischen Beratung adäquate Reaktion erfolgt, hängt vom Einfühlungsvermögen und der Gesprächsführung des Beraters ab (39,51,81).

Tab. 2.-3.: Prozent d. weibl. Pat., die vor d. Berat. einen best. Punkt diskutiert haben wollten u. die berichteten, daß er ausreichend diskutiert wurde (n. Sorensen, übersetzt d. Autor)

Genet.-med. Punkte	Prozent
Chance ein betr. Kind z. bekom.	86,2 (N=687)
Diagnose des Kindes	78,7 (N=609)
Ätiologie	62,1 (N=774)
Pränatale Diagnose	56,1 (N=576)
Diagnose and. Fam.-Mitgl.	55,4 (N=307)
Med. Status des Kindes	52,4 (N=275)
Diagnose der Patienten	51,6 (N=521)
Prognose	39,8 (N=492)
Pflege des betr. Kindes	32,7 (N=382)
Med. Behandl. der Erkr.	27,9 (N=613)
Sozialmedizinische Punkte	
Schule od. and. Erz.-Programm	25,8 (N=221)
Gefühle d. Pat. üb. betr. Kind	20,3 (N=286)
Beziehung zu and. Kindern	13,2 (N=121)
Beziehung zu Verlobten	11,0 (N=118)
Finanz. Belast. durch d. Erkr.	5,0 (N=220)

2.4. Sozio-kulturelle Strukturen des Patientenkollektivs

2.4.1. Die soziologische Schichtung des Patientengutes

Die Ergebnisse amerikanischer wie auch deutscher Studien zur Sozialstruktur des Patientenkollektivs einer genetischen Beratungsstelle weisen eine sehr große Übereinstimmung auf:

Das Alter der Patienten liegt im wesentlichen zwischen 20 und 40 Jahren, 70 - 90 % der Patienten sind verheiratet oder planen eine Ehe. 70 - 80 % haben bereits ein Kind oder waren zumindest einmal schwanger. Die durchschnittliche Kinderzahl liegt etwa bei zwei. Im Gegensatz zu den Alters- und Familienstandsangaben unterscheidet sich die Verteilung der sozialen Schichten innerhalb des Patientengutes erheblich von der Gesamtbevölkerung. Mittel- und Oberschichtangehörige sind in allen untersuchten Patientenkollektiven im Vergleich zur Gesamtbevölkerung hoch signifikant häufiger vertreten. Die Angaben der einzelnen Untersuchungen schwanken zwischen 70 und 80 %; Levin (USA) gibt sogar die Zahl von 90 % Anteil der weißen Mittel- und Oberklasse am Patientengut an (7,29,48,71,78,81,92, 100,102).

Innerhalb dieser Verteilung liegen Akademiker oder Postgraduates an der Spitze der relativen Häufigkeit; mit abnehmendem Bildungsstand sinkt der Anteil am Patientenkol-

lektiv. U. Theile fand z.B. bei einem Anteil von ca. 90 % der Volksschulabsolventen in der Gesamtpopulation der BR (1970) nur ca. 44 % mit diesem Schulabschluß im untersuchten Kollektiv, während sich bei Akademikern ein Verhältnis von ca. 4 % in der Gesamtbevölkerung zu ca. 20 % im Patientenkollektiv ergab (92).

Die Höhe des Einkommens korreliert zwar nicht in dem Maße wie der Bildungsstand mit dem relativen Anteil am Patientengut, aber ca. 75 % der Patienten lassen sich in mittlere und höhere Einkommensgruppen einordnen (29,71,78,92).

Die städtische Bevölkerung erscheint eher bereit als die ländliche, die Beratungsstellen aufzusuchen. Die räumliche Entfernung von der Beratungsstelle wirkt sich vor allem bei Grundschichtangehörigen nachteilig auf die Bereitschaft zur Beratung aus (29,92).

2.4.2. Motivation zur genetischen Beratung

Als Grundlage für den Beratungswunsch werden in der Literatur regelmäßig genannt:

- 1.) Eigenes Kind mit einer erblichen Krankheit 35 % (Theile) - 55 % (Skogstad).
- 2.) Krankheit des Beratenen selbst 14 % (Skogstad) - 18 % (Theile).
- 3.) Krankheit eines nahen Verwandten 16 % (Theile, Skogstad).

Mit einigem Abstand folgen dann erhöhtes Alter, Verwandtenehe, bewußte Familienplanung junger Paare und bisher unerfüllter Kinderwunsch u.ä. (37,78,81,92).

Die auf dieser Ausgangssituation entstehenden Anliegen, die dann zur Beratung führen, sind am häufigsten die Fragen nach dem Risiko, ein betroffenes Kind zu bekommen (63- 85 %), der Diagnose und Ätiologie einer bestehenden Krankheit (31 - 73 %) sowie der Möglichkeit einer pränatalen Diagnostik (15 - 54 %) (s. Tab. 2.1. (33,78,81).

Zum letztlich entscheidenden Motiv, eine genetische Beratungsstelle aufzusuchen, finden sich bei verschiedenen Autoren doch zum Teil sehr unterschiedliche Angaben. Vorwiegend bei angloamerikanischen Autoren wie K.J. Reid, V. Reynold und V.M. Riccardi liegt der Anteil der durch Ärzte, Kliniken oder Gesundheitsdienste überwiesenen bei

ca. 75 - 85 % (s.o.), während der Rest durch Eigeninitiative die Beratungsstellen aufsuchte. (71 72,73).

Die Erhebungen von U. Theile (Marburg) und W. Skogstad (München), die Patientenkollektive aus den Jahren 1973 respektive 1974 erfaßten, ergaben im Gegensatz zu den o.g. Studien ein Verhältnis von Eigeninitiative zu ärztlicher Überweisung von 60 % zu 40 % (nur Einwohner Hessens, im Gesamtkoll. 70 % zu 30 %, bei Nicht Hessen 90 % zu 10%) bzw. 62 % zu 32 % (78,92). Im Abschlußbericht des Modellversuchs "Genetische Beratungsstelle in Marburg und Frankfurt" wird zwar für Marburg ein durchschnittlicher Anteil von 46 % der Ratsuchenden, die aus eigenem Antrieb in die Beratungsstelle kamen, angegeben, doch sank dieser Anteil von Anfangs ca. 60 % (1972, 1973) auf ca. 27 % im Jahre 1977 (29,92); für die Beratungsstelle Frankfurt mit ihrem großstädtischen Einzugsgebiet wird auch im Durchschnitt der Jahre 1972 - 1977 ein Verhältnis von 14 % Eigeninitiative zu 86 % Überwiesenen angegeben (82).

Übereinstimmend ergaben die verschiedenen Untersuchungen, daß Patienten mit hohem Bildungsniveau überwiegend aus eigenem Antrieb zur Beratung kamen, während bei den überwiesenen Patienten solche mit niedrigem Bildungsstand vorherrschten (29,78,81,92).

Um mittlere und speziell untere Bevölkerungsschichten zur genetischen Beratung zu motivieren, ist die Überweisung

durch niedergelassene Ärzte und durch Kliniken, wie U. Theile zeigte, maßgeblich. Die konsequente Informationsarbeit begleitend zum o.e. Modellversuch bewirkte offensichtlich eine verstärkte Überweisungstätigkeit der Ärzte (92,99,100).

Die Zahlen aus dem Marburger Modellversuch sowie die Tatsache des größeren Verbreitungsgrades der genetischen Beratung in den USA legen die Vermutung nahe, daß die o.e. Diskrepanz mit zunehmender Publizität der genetischen Beratung in der BRD allmählich verschwindet (20,42,70,100).

2.4.3. Wirkung und Auswirkung genetischer Beratung auf die Gesamtgesellschaft und den einzelnen genetisch Berateten

Eines der meistdiskutierten Probleme innerhalb des öffentlichen Gesundheitswesens ist die Kosten-Nutzen-Relation einer neuen Einrichtung oder eines neuen Leistungsangebots. Kaum ein Bereich der Medizin erreicht hier ein derart günstiges Verhältnis wie die genetische Beratung (58,98).

Bei Wendt findet sich eine Berechnung zur Phenylketonurie (PKU). Sie weist für Screening und Diät eine Kostensumme von ca. 6.000.000 DM p.a., für die Kosten bei Nichterkennung der PKU ca. 77.000.000 DM p.a. auf (98). Die Zahlen stammen aus dem Jahr 1966; mittlerweile gehört das Screening Neugeborener auf PKU und andere Stoffwechseldefekte zur Routine der Neugeborenenstation (41).

Cuisinier e.a. (1978) stellten ähnliche Berechnungen bei gezielter Beratung zu Sphingolipidosen, Mucopolysaccharidosen und anderen Stoffwechseldefekten unter Einbeziehung von Heterozygotentests an und erhielten je nach Erkrankung und Fall ein Nutzen-Kosten-Verhältnis von 2,7 : 1 bis 186 : 1 (13). Bei Chromosomenaberrationen stellten sich die Verhältnisse ähnlich dar. H. Bickel errechnet bei angenommenen Behandlungskosten pro Mb.-Down-Patient von

DM244.000 und im Rahmen eines Screeningprogrammes durchzuführenden 50.800 Amniocentese pro Jahr einen monetären Nutzen von 28.227.600 DM (6). G. Flatz, der die Behandlungskosten pro Mb.-Down-Patient mit 148.000 DM erheblich niedriger ansetzt, kommt immerhin noch zu dem Ergebnis, daß bei einem Screening aller Schwangeren, die älter als 37 Jahre sind, ein Nutzen entstehen würde und die Screeningkosten für die 35 - 37 jährigen damit kompensierbar wären. Da sich jedoch nach Meinung Flatz' der Behandlungsumfang bei Mb. Down erweitern dürfte, wird sich die Nutzen-Kosten-Relation weiter zu Gunsten des Screening verschieben (18).

Insgesamt schätzt Murken, daß sich bei einem Gesamtaufwand für eine genetische Beratungsstelle von DM 650.000 p.a. ein Nutzen von ca. 20 - 25 Millionen DM p.a. für die Versicherungsgemeinschaft ergeben dürfte. (58). Hinter dieser Berechnung all der öffentlichen Kosten steht jedoch auch die Entlastung der eventuell betroffenen Familien, sowohl finanziell als auch durch die Verhinderung persönlichen Leides (37).

Ein weiterer Effekt - im medizinisch-anthropologischen Sinne der wichtigere - der genetischen Beratung ist ihre geburtenfördernde Wirkung. Denn durch die gezielte Untersuchung der Eltern und des Feten ist es möglich, auch Eltern mit erhöhtem genetischen Risiko zu einem ersehnten

Kind zu verhelfen (59). Nur bei etwa 20 % der Beratenen insgesamt und nur bei 3 % aller durchgeführten Amniocentesen muß von einer Schwangerschaft abgeraten werden, respektive ein Abbruch vorgenommen werden (37,61).

Dabei muß bei rezessiv vererbten Stoffwechselerkrankungen ein dysgenischer Effekt in Kauf genommen werden, da die Zeugung von Heterozygoten gefördert wird, wenn gezielt lediglich die Austragung homozygoter Merkmalsträger durch artifiziellen Abort verhindert wird. Da jedoch eine Verdoppelung eines Pools heterozygoter Merkmalsträger bei dieser Vorgehensweise erst nach ungefähr 35 Generationen (i.e. 1000 Jahre) zu erwarten ist und ein optimales Reproduktionsverhalten aller Genträger eher unrealistisch erscheint, ist angesichts des Gewinns an persönlichem Lebensglück durch Erfüllung eines langgehegten Kinderwunsches die Annahme dieses Risikos gerechtfertigt. (24,37, 59). Die Frage, ob genetische Beratung überhaupt eine Wirkung auf das reproduktive Verhalten der Beratenen hat, wird generell positiv beantwortet; die Angaben über den Anteil der Patienten, für die dies zutrifft, schwanken jedoch zwischen 50 % (Sorensen, Lubs) (51,81) und "nahezu vollständig" (C.A. Carter) (12).

Vergleichsweise einfach ist das weitere Procedere für die Betroffenen, wenn genetische Beratung auf der Grundlage einer vorgenommenen Amniocentese stattfindet. 95 % bis 97 % aller Ac.-Ergebnisse sind nicht pathologisch, und

somit kann konfliktfrei zur Austragung der Schwangerschaft geraten werden (6,59,60).

Wesentlich komplexere Mechanismen werden durch genetische Beratung bewirkt, die sich letztendlich mit der Mitteilung von Erkrankungswahrscheinlichkeiten begnügen muß. Die schließlich getroffenen Entscheidung über das reproduktive Verhalten ist dabei von einer Reihe persönlicher, wirtschaftlicher und sozialer Faktoren (s.o.) abhängig, die das subjektive Gewicht der rein wissenschaftlich-statistischen Risikozahl maßgeblich beeinflussen (37,49,93). Dabei weichen die tatsächlich getroffenen Entscheidungen z.T. erheblich von dem nach dem statistischen Risiko zu erwartenden Fortpflanzungsverhalten ab (78). C.O. Carter fand, daß bereits bei einer Fehlbildungswahrscheinlichkeit von $>10\%$ 2/3 aller Beratenen sich gegen ein weiteres Kind entschieden, während bei einem Risiko $>10\%$ 1/4 diese Entscheidung trafen (12).

Fällt die Entscheidung zugunsten einer Schwangerschaft aus, lassen sich zwei Auswirkungen auf die familiäre Situation unterscheiden: Einmal wird - in der weitaus größeren Zahl der Fälle - ein oftmals lange gehegter Kinderwunsch und damit oft die Sinnerfüllung einer Ehe ermöglicht, da unbegründete Ängste abgebaut werden konnten (59,81,90,98).

Zum andern ist die Geburt eines behinderten Kindes, für die ja u.U. eine übernormale Wahrscheinlichkeit besteht

durchaus möglich. In diesem Fall ist die Familie erheblichen psychischen Leiden und wirtschaftlichen und sozialen Belastungen ausgesetzt, die auch bis an die Grenze des individuell ertragbaren gehen können (14,19).

Andere Folgen sind der Entscheidung gegen weitere eigene Kinder zuzuordnen. Die u.U. dadurch bedingte Kinderlosigkeit stellt für die betroffenen Partner natürlich eine Konfliktursache dar, die bei Nichtbewältigung möglicherweise eine Zerrüttung oder ein Nichtzustandekommen einer Ehe zur Folge haben kann. Schuldzuweisungen als tragende psychologische Mechanismen spielen dabei eine wichtige Rolle und sind deshalb im Rahmen einer Beratung durch entsprechendes Vorgehen nach Möglichkeit zu verhindern (12,20,24,79,90,93).

Eine Form der Bewältigung dieses Konfliktes stellt die Suche nach anderen Möglichkeiten der Erfüllung des Kinderwunsches dar. Hier sind vor allem die Adoption, die heterologe Insemination und die Amniocentese zu nennen (46,47). Außerdem beinhaltet dies natürlich eine konsequente Durchführung der Empfängnisverhütung mit ihren verschiedenen operativen, hormonellen oder physikalisch-chemischen Alternativen, die durchaus für die Betroffenen belastend sein können (24,46,51,93,98).

Generell jedoch läßt sich sagen, daß die genetische Beratung auf dem Weg zur Wahl des subjektiv richtigen Fort-

planungsverhaltens eine wichtige Hilfestellung bietet und von den meisten Betroffenen in dieser positiven Weise beurteilt wird (24,52,59,78,81,92).

2.5. Grundlagen und Methoden der genetischen Beratung

2.5.1. Öffentlichkeitsarbeit und Breitenwirkung

Die Wirkung und der Nutzen angewandter Genetik ist eng verknüpft mit dem Grad der Publizität ihrer Erkenntnisse und den daraus resultierenden Möglichkeiten. Die Beschränkung einer Beratungstätigkeit auf wenige, vorzugsweise an Universitäten bestehende Zentren reicht nicht aus, um die notwendige Breitenwirkung zu erreichen (97).

Die Bereiche Edukation, hausärztliche bzw. basismedizinische Versorgung und professionelle genetische Beratung müssen zur Erreichung einer optimalen Wirkung koordiniert eingesetzt werden.

Besonders auf dem Gebiet des allgemeinen Bildungswesens besteht ein Nachholbedarf. Durch die Lehrpläne der Schulen, Einrichtungen der Erwachsenenbildung sowie durch entsprechende Medienarbeit der genetischen Beratungszentren selbst müssen die Verbreitung grundlegender genetischer Kenntnisse und der Möglichkeiten gezielter genetischer Beratung vorangetrieben und bestehende Vorurteile abgebaut werden (57, 98).

In der Aus- und Weiterbildung der Ärzte sowie der medizinischen Hilfskräfte wie Hebammen, Gemeindeschwestern etc. liegt eine weitere Möglichkeit, genetisch belastete Per-

sonen einer Beratung zuzuführen, da auf dieser Ebene der medizinischen Versorgung oft über den weiteren diagnostischen Weg entschieden wird und den Betroffenen hier wichtige Erstinformationen zugänglich gemacht werden können (59,71,93,97).

Schließlich sollten genetische Beratungszentren in einer flächendeckenden Zahl angeboten werden, um die Bevölkerung in zumutbarer und durchführbarer Weise zu versorgen (6,88).

2.5.2. Methodischer Aufbau einer genetischen Beratung

Eine genetische Beratung ist zuallererst eine **ä r z t - l i c h e** Tätigkeit! Sie erstreckt sich deshalb sowohl auf medizinisch-genetische als auch auf psychosoziale Bereiche (3,93).

Folgende Schritte lassen sich im Verlauf einer Beratung unterscheiden:

- Entgegennahme und Verstehen der Sorgen und Fragen des Ratsuchenden
 - Klärung des konkreten Hintergrundes der vom Ratsuchenden vorgetragenen Befürchtungen.
 - Beurteilung und Erläuterung der Risikosituation
 - Beschreibung und Erörterung möglicher Lösungswege zur Bewältigung der Risiko-Situation
- (s.a. Abb. 2.2.) (93).

Besondere Bedeutung kommt innerhalb einer Beratung der exakten Aufnahme einer möglichst umfassenden Familienanamnese zu. Aus den Angaben des Patienten sowie aus mitgebrachten ärztlichen Befunden erstellt der Berater einen Stammbaum des Patienten, der die einzelnen Geschwisterreihen, das jeweilige Geschlecht, etwaige Krankheiten oder Todesursachen in den einzelnen Generationen möglichst genau widerspiegelt (59,98).

Zusammen mit einer einzuleitenden Diagnostik an den Beratenen oder dessen Angehörigen, die z.B. eine Chromosomenanalyse, einen Heterozygotentest oder eine sonstige klinische Befunderhebung beinhalten kann, sowie den mitgebrachten Befunden läßt sich dann die jeweilige individuelle Belastung ermitteln (25,59,98).

Die sich ergebenden Risikozahlen bedürfen natürlich einer Relativierung, denn die verschiedenen Krankheiten verändern unterschiedlich stark die subjektive Lebensqualität. Auch befinden sich die Patienten in verschiedenen familiären Situationen und Wertsystemen, so daß z.B. einem Ehepaar mit drei Kindern der Verzicht auf weitere Kinder leichter fallen wird als einem bisher kinderlosen Ehepaar. Der Berater muß den jeweils dann erteilten Rat sehr sorgfältig auf sein Gegenüber abstimmen (24,25,48,59,97,98).

Im Anschluß an die mit dem Patienten gemeinsam vorzunehmende qualitative Einschätzung des Beratungsergebnisses sind dem Ratsuchenden die Möglichkeiten der Handhabung ihres Risikos aufzuzeigen. Die verschiedenen Methoden der pränatalen Diagnostik wie z.B. Amniocentese, Sonographie, Fetoskopie etc. sowie postpartale Diagnostik mit anschließender Therapie einer zu befürchtenden Erbkrankheit sollten ausführlich mit dem Patienten besprochen werden (3,93). Ebenso gehört es zur Beratung, die verschiedenen Methoden

der Empfängnisverhütung, der heterologen Insemination sowie der Möglichkeit der Adoption darzulegen (51,71).

Ein abschließender schriftlicher Bericht an den Patienten wie auch an den Überweisenden Arzt sollte zum Standard gehören, um auch nach längerer Zeit den Beratenen die Beratungsergebnisse parat zu halten und damit die Effektivität einer Beratung erheblich zu steigern (37,59,93,98).

Ein erneutes Gespräch erweist sich oft als notwendig und hilfreich, da oftmals neue Fragen und Perspektiven für den Ratsuchenden akut werden oder aber nicht alles voll verstanden wurde (8,25,51,81).

Vorbereitung der
Erbberatung

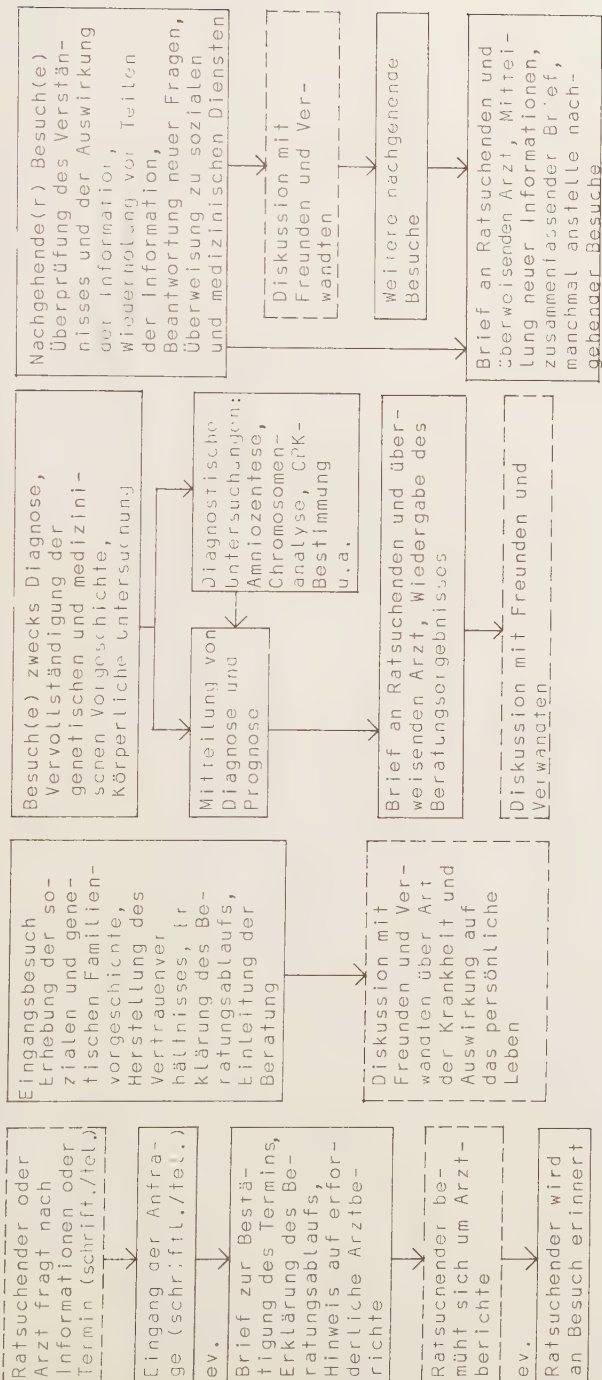
Eingangsbesuch

Besuch(e) zwecks

Diagnose (ev. auch 1. Bes.)

Nachgehende(r)

Besuch(e)



[---] erfolgt außerhalb der Beratung

[] erfolgt innerhalb der Beratung

Abb. 2.-2. Detailliertes Organisationschema für genetische Beratung (Tünte) (93)

3. Problemhintergrund und Zielrichtung der vorliegenden Arbeit

Die Dokumentationsstelle des Schwerpunktprogramms der DFG "Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte" an der Kinderpoliklinik München deckt den Beratungsbereich, der mit einer pränatalen Diagnostik verbunden ist, ab. Die zunehmende Zahl der Beratungsfälle, die sich einer pränatalen Diagnostik entzogen oder nur auf dem Informationsbedürfnis Betroffener beruhten, ohne daß eine Schwangerschaft bereits vorlag, blieben weitgehend unsystematisiert.

Der Anteil, den die genetische Beratung bei vielfältigen familiären oder persönlichen genetischen Belastungen, sowie bei physikalischen oder chemischen Noxen während der Schwangerschaft einnimmt, ließ die Systematisierung bisher erbrachter und zukünftiger Beratungsvorgänge als wünschenswert erscheinen.

Ziel dieser Arbeit ist es, innerhalb der Genetischen Beratungsstelle München eine systematische Erfassung all dieser vorgenannten Beratungsvorgänge einzurichten und einen Überblick über die auf diesem Gebiet im Berichtszeitraum von 1974 bis 1979 geleisteten Arbeit zu geben.

4. Material und Methode

4.1. Die bisherige Art der Dokumentation von Beratungsvorgängen

Sämtliche Vorgänge innerhalb einer Beratung - Anamnese, gezielte Diagnostik und Beratungsergebnis - werden in einer Akte gesammelt und alphabetisch geordnet abgelegt. Die Jahrgänge 1977 und älter waren in das nach Geburts- tagen sortierte Krankenblattarchiv der Kinderpoliklinik München integriert.

Zusätzlich zu diesen Akten wurden zwei Karteikarten für jeden Patienten angelegt, die mit dem jeweiligen Adressen- tenaufdruck versehen sind, der die üblichen Daten wie Name, Geschlecht, Alter, Aufnahmedatum, Versicherungsart, Fall- kennzahl sowie den Namen des Beraters und als handschrift- lichen Eintrag die gestellte Diagnose und häufig die ver- wandtschaftliche Beziehung zur primär betroffenen Person enthält. Diese Kartei ist zum einen alphabetisch zum ande- ren nach den einzelnen Indikationen geordnet.

4.2. Die neue Kartei

4.2.1. Die zu erfassenden Daten

Die neu anzulegende Kartei sollte die wichtigsten Daten zur Person des Beratenen sowie Indikation zur Beratung erfassen. Neben diesen Kriterien mußten Teilkollektive separierbar sein und weitergehende Informationen durch den Hinweis auf das Krankenblattarchiv zugänglich sein.

Sämtliche Daten mußten aus bereits vorliegenden Unterlagen ersichtlich sein.

Im einzelnen wurden folgende Kriterien für die Erfassung festgelegt:

1. Versicherungsart: Privat - Kasse
2. Herkunft: Gemeinde - Region - Staat
3. Überweiser: Arzt, Krankenhaus, Sonstige
4. Geschlecht
5. Betroffener: Selbst, Kind, Familie
6. Amniocentese /Chromosomenanalyse
7. Vermuteter Erbgang
8. Betroffenes Organsystem
9. Name der Erkrankung/Indikation
10. Geburtsjahr
11. Beratungsjahr
12. Berater
13. Name des Patienten

14. Geburtsdatum

15. Fall-Nr.

16. Beratungsdatum

17. Indikation/Erkrankung

Die Punkte 13 bis 17 sind uncodiert und in ausgeschriebener Form auf der Karte vermerkt. Sie dienen nicht als Ordnungskriterium, sondern als Hinweis zum Krankenblattarchiv. Die Kartei ist damit in ihrer Art nicht personenbezogen sondern fallbezogen strukturiert.

4.2.2. Die Wahl des Systems der Randlochkarte (85)

An das zu wählende Datenträgersystem waren folgen Anforderungen zu stellen:

1. Die Kartei muß sämtlichen Mitarbeitern unmittelbar zugänglich sein.
2. Die Handhabung muß einfach sein.
3. Die Datenträgereinheit muß nach Möglichkeit alle geforderten Daten eines Falles aufnehmen können und auf diese Einzeldaten hin abrufbar sein.
4. Die Kartei muß einen Hinweis zum Krankenblattarchiv enthalten.
5. Durch Codierung personenbezogener Daten sind Anforderungen des Datenschutzes zu beachten.

Da aus technischen und finanziellen Gründen die Verwendung der elektronischen Datenverarbeitung leider nicht in Frage kam, mußte auf eine herkömmliche Karteiform zurückgegriffen werden.

Die Form der Randlochkarte der Fa. Haensel schien den Anforderungen zu genügen (85). Das Prinzip der Randlochkarte besteht aus einer um die Karte laufenden Lochdoppelreihe. Jedem dieser Löcher oder Lochkombinationen wird eine bestimmte Information durch einen Code zugeordnet. Durch Einkerbungen der Löcher bis zum Rand hin werden die

entsprechenden Daten auf der Karte vermerkt. Durch Einbringen einer Sortiernadel in die der Information entsprechenden Löcher fallen die an dieser Stelle gekerbten Karten aus. Durch Einbringen mehrerer Nadeln können beliebige Kombinationen von Auswahlkriterien abgerufen werden.

4.2.3 Die Zuordnung der verschiedenen Codes (Schlitz) (85)

Durch eine graphische Unterteilung der Doppellochreihe werden einzelne Löcher innerhalb einer Gruppe zueinander in Beziehung gesetzt und damit zu codierbaren Einheiten.

Die Strukturierung der o.g. zu erfassenden Daten wird im Folgenden zusammen mit der Beschreibung der einzelnen Codes dargestellt.

4.2.3.1. Der Direktschlüssel (Schlitz) (85)

Beim Direktschlüssel wird jedem einzelnen Lochpaar eine einzige bestimmte Information zugeordnet. Dabei kann durch tiefe (Einkerbung beider Löcher) oder hohe (Einkerbung nur bis zum äußeren Loch) Kerbung eine Abstufung innerhalb gleicher Begriffe vorgenommen werden. Ebenso kann durch das Vorgehen "Kerbung - keine Kerbung" eine ja-nein-Entscheidung zugeordnet werden. Mehrfachverlochungen nebeneinander sind beliebig möglich.

Für folgende Kriterien findet der Direktschlüssel Anwendung (s. Abb. 4.-1.)

I A) Privatpatient - Kassenpatient

(Keine Lochung - tiefe Lochung)

I B) Überwiesen durch

a) niedergelassener Arzt

b) Krankenhaus, Genet. Kinderzentrum, etc.

c) sonstige (z.B.: Gericht, MPI)

I C) Geschlecht (Phänotyp)

a) männlich

b) weiblich

c) unklar

II) Träger der Auffälligkeiten

a) Auffälligkeit am Patienten selbst

b) Auffälligkeit bei vorangegangener Schwangerschaft / betroffenem Kind

c) familiäre Belastung

d) grundsätzliche Beratung

e) Belastung während der Schwangerschaft

III) Erbgang

a) rezessiv (hohe Lochung)

X-rezessiv (tiefe Lochung)

b) dominant

c) multifaktoriell

d) nicht erblich (z.B.: Schwangerschaftsnoxe), unklar

IV) Betroffenes Organsystem

- 1) Stoffwechsel/Endokrinium
- 2) Skelettsystem
- 3) Herz-Kreislaufsystem, Gefäße
- 4) ZNS, periph. Nervensystem, Muskulatur
- 5) Intestinum, Leber, Gallenwege, sekret. Pankreas
- 6) Respirationstrakt
- 7) Ohren
- 8) Augen
- 9) Haut und Hautanhangsgebilde, Tastsinn
- 10) Immunsystem, Lymphsystem, Milz, blutbildende Organe
- 11) Urogenitaltrakt, Geschlechtsorgane
- 12) Psychiatrische Erkrankungen
- 13) } frei für ev. zusätzliche Informationen,
- 14) } bisher keine Codierung
- 15) }

4.2.3.2. Der additive Schlüssel (Schlitz) (85)

Beim additiven Schlüssel wird innerhalb einer Lochgruppe einem Lochpaar je eine der Zahlen 0 - 1 - 2 - 4 - 7 zugeordnet. Durch das Anbringen zweier hoher Kerben können bis zu zehn eindeutige Zuordnungen vorgenommen werden. Durch die alleinige tiefe Lochung der Zahl "0" wird mit ihr eine elfte Zuordnung eingebracht.

Die Schlüsselzahlen ergeben sich aus der Addition der zu den Löchern gehörenden Zahlen. Da jede Zahl zwischen 0 und 9 fortlaufen gebildet werden kann, eignet sich dieser Schlüssel besonders für die Codierung von Jahreszahlen etc.

Für folgende Daten findet dieser Schlüssel Verwendung (s. Abb. 4.-1.).

1. Überwiesen aus:

- 1) (0/1) München
- 2) (0/2) Landkreis München
- 3) (1/2) Land Bayern
- 4) (0/4) Bundesrepublik Deutschland
- 5) (1/4) europäisches Ausland
- 6) (2/4) außereuropäisches Ausland
- 7) (0/7) Patient der Beratungsstelle
(nicht überwiesen)

Linker Kartenrand:

- | | | | |
|-----------|------|---|---------------------|
| 1. Gruppe | 10er |) | |
| | |) | des Beratungsjahres |
| 2. Gruppe | 1er |) | |
| | | | |
| 3. Gruppe | 10er |) | |
| | |) | des Geburtsjahres |
| 4. Gruppe | 1er |) | |

Abb. 4.-1. Verwendete Randlochkarte

The diagram shows a rectangular punch card with a central area divided into five fields by horizontal lines. The fields are labeled as follows:

- Name**: Located in the bottom-left field.
- Geburtsdatum**: Located in the middle-left field.
- Fall-Nr.**: Located in the top-left field.
- Beratungsdatum**: Located in the top-middle field.
- Indikation**: Located in the bottom-right field.

The card is surrounded by punch holes, which are labeled with letters and numbers:

- Top edge**: Holes labeled 'a' through 'd', followed by numbers '1' through '15'.
- Left edge**: Holes labeled 'n', 'm', 'l', 'k', 'j', 'i', 'h', 'g', 'f', 'e', 'd', 'c', 'b', 'a', 'e', 'd', 'c', 'b', 'a', 'c', 'b', 'a', 'c', 'b', 'a', '0', '1', '2', '4', '7', '1', '0'.
- Right edge**: Holes labeled '1' through '30'.
- Bottom edge**: Holes labeled '7', '4', '0', '1', '2', '4', '7', '0', '1', '2', '4', '7', '0', '1', '2', '4', '7', '0'.

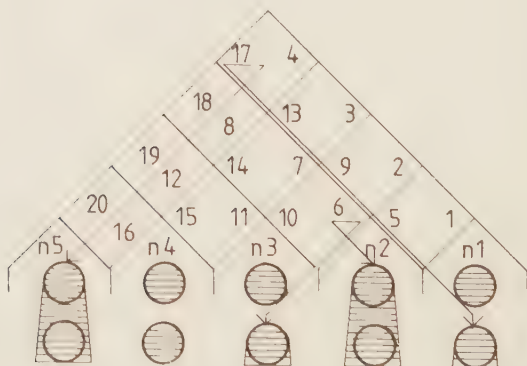
Additional labels and markings include:

- III**: Located above the 'Geburtsdatum' field.
- IV**: Located above the 'Beratungsdatum' field.
- VI**: Located to the left of the 'Geburtsdatum' field.
- V**: Located to the right of the 'Indikation' field.
- C**: Located to the right of the 'Geburtsdatum' field.
- B**: Located to the right of the 'Geburtsdatum' field.
- A**: Located to the right of the 'Geburtsdatum' field.
- LOCHKARTEN-WERK SCHLITZ 6407 Schlitz**: Located on the right edge of the card.
- Rik, DIN 45 206 S Chromosomenlabor - Kinderpoliklinik, II**: Located at the bottom right of the card.

4.2.3.3. Der Dreiecksschlüssel (Schlitz) (85)

Der Dreiecksschlüssel bietet die größte Kapazität und Variationsbreite.

Über einer Doppellochgruppe mit n Doppellöchern wird ein gleichschenkeliges Dreieck errichtet. Das Dreieck wird durch Parallelen zu den Katheten, deren Fußpunkte jeweils zwischen den einzelnen Doppellöchern liegen, gerastert. Durch die Rasterung entstehen $\frac{n(n-1)}{2}$ Felder. Jedem Feld können nun entlang der Grundlinie jeweils zwei Kerbkombinationen zugeordnet werden ($n_1=\text{tief}/n_2=\text{hoch}$, $n_1=\text{hoch}/n_2=\text{tief}$). Dadurch entstehen insgesamt $n(n-1)$ Zuordnungsmöglichkeiten (ASS. 4.-2.)



Bei folgenden Kriterien findet der Dreiecksschlüssel Anwendung:

V. Indikationen:

$n_1=1$ bis $n_m=30$ = 870 Codezahlen

Die bereits vorhandenen Krankheitsbilder wurden alphabetisch vorsortiert und in dieser Reihenfolge durchnummeriert. Neue Krankheitsbilder werden mit der nächsten freien Codenummer versehen und in einer kleinen zusätzlichen Kartei alphabetisch einsortiert. Auf diesen Karteikarten sind neben der Bezeichnung der Krankheit/Indikation die Schlüsselzahlen zu Feld III (Erbgang), Feld IV (Organsystem) und Feld V (Indikation) vermerkt.

Die einzelnen Krankheiten/Indikationen sind sowohl unter ihrem Eigennamen (falls vorhanden) wie auch unter ihrem medizinisch-terminologischen Namen aufzufinden.

VI. j - n Berater der Beratungsstelle

$n_1=1$ bis $n_m=5$ $\wedge$ 20 Codezahlen

4.3. Probleme der vollständigen Datenerfassung

Beim Aufsuchen der Patientenakten an Hand der nach Krankheitsbildern sortierten Kartei zeigte sich, daß ein Teil der Akten nicht mehr auffindbar war. Die Zahl dieser Fälle beträgt 221 oder 12,4 % der gesamten erfaßten Beratungsvorgänge. An Hand der unvollständigen Angaben auf der Karteikarte wurde trotzdem eine Lochkarte angelegt.

Die Codierung des vermuteten Erbganges, des Organsystems und der exakten Indikationsbezeichnung wurde durch vergleichende Betrachtung ähnlicher, vollständig dokumentierter Fälle, V. McKusick's "Mendelian Inheritance in Man" (53) und anderer Quellen sowie der Auskünfte der Berater festgelegt.

Auch bei komplett vorliegender Beratungsakte bereiteten die o.g. Datenfelder mitunter Schwierigkeiten, da sowohl innerhalb eines Krankheitsbildes durch die Berater bei verschiedenen Fällen verschiedene Erbmodi angegeben wurden und auch in o.g. Standardwerken nicht immer eine befriedigende Einordnung gefunden werden konnte.

Grundsätzlich galt, daß das im Abschlußbericht einer Beratung festgestellte Ergebnis Priorität besitzt, da angenommen werden muß, daß ihm das größte Maß an allgemeiner und spezieller Information zum vorliegenden Fall zu Grunde lag.

5. Ergebnisse

5.1. Die Struktur des Patienten-Kollektivs

Die Tabelle I gliedert das Patientenkollektiv der Jahrgänge 1974 bis 1979 nach den von einer Belastung mittelbar oder unmittelbar Betroffenen, nach Art des Überweisers und woher sie überwiesen wurden, nach ihrer Versicherungsart sowie nach dem Verhältnis der Gesamtzahl der Patienten und den von ihnen eingebrachten Indikationen.

Dabei kam es durch Mehrfachangaben wie z.B. bei den Spalten "Betroffener" (z.B.: Selbst und 1 Kind) und "Gesamtzahl der Indikationen" (z.B.: Gaumenspalte und Diabetes mellitus i.d. Familie) zu Gesamtsummen, die die Gesamtzahl der gesehenen Patienten überstieg. Insgesamt wurden im Berichtszeitraum 1711 Patienten, die 1971 Indikationen aufwiesen, beraten.

Die Zahl der Fälle stieg in den Jahren 1974 bis 1976 kontinuierlich und stark an und bewegt sich seit 1976 um ein durchschnittliches Niveau von ca. 300 bis 350 Beratungen pro Jahr. Im Schnitt wies jeder Patient 1,15 Indikationen auf, d.h. jeder 7. Patient brachte zwei oder mehr Indikationen ein (s. Ass. 5.-1.).

Am häufigsten waren die Beratenen selbst von einem Erbleiden oder einer anderen Belastung betroffen (27,8 %), ge-

folgt von Beratern mit betroffenen Kindern (25,9 %) und solchen mit einer Belastung innerhalb ihrer sonstigen Familie (24,3 %). Die Gruppe der Patienten mit allgemeinem Beratungswunsch war am geringsten vertreten (9,9 %); Schwangere, die eine chemische, physikalische oder biologische Schwangerschaftsnoxe fürchteten, nahmen einen mittleren Platz ein (12,0 %) (s. Abb. 5.-2.).

Die Entwicklung der Einzelzahlen über den Berichtszeitraum weist jedoch einige Auffälligkeiten auf. So stiegen die drei erstgenannten Gruppen in etwa gleichmäßig an, wobei in den Jahren 1978 und 1979 die Gruppe mit familiärer Belastung ein relatives Übergewicht erhielt.

Rückläufig war jedoch ab 1976 der relative Anteil der Patienten mit allgemeinem Beratungswunsch und der der Schwangeren mit befürchtigtem exogenem Fruchtschaden. Die Absolutzahlen der beiden letztgenannten blieben mit 30 - 40 bzw. 40 - 50 jedoch über die Jahre in etwa konstant. (s. Abb. 5.-3.)

Blieb die Zahl derjenigen, die durch Krankenhäuser, Gerichte und Gesundheits- oder Sozialdienste überwiesen wurden (ca. 19,5 %) und derjenigen, die aus eigenem Antrieb zur Beratungsstelle kamen (ca. 10 %), im wesentlichen konstant, ging das Anwachsen der Patientenzahl hauptsächlich auf die stark ansteigende Überweisungstätigkeit niedergelassener Ärzte zurück (ca. 59 %). Sie stieg von 1974 bis 1979 von 44,4 % auf 72,4 % (s. Abb. 5.-4.).

Im Laufe der Jahre gewann die Beratungsstelle auch zunehmend überörtliche Bedeutung. Die Zahl der Überweisungen aus dem vornehmlich südbayerischen Raum (für Nordbayern hat die Beratungsstelle Erlangen größere Bedeutung) (42) nahm in Relation zu Stadt und Landkreis München stetig zu. Der relative Anteil des Landes Bayern (außer München) stieg von 1974 bis 1979 von 24,4 % (31 Pat.) auf 43,0 % (137 Pat.). Im Durchschnitt betrug er 34,5 % (Abb. 5.-5.).

Der Anteil der Privatversicherten am Gesamtkollektiv fiel von 26,5 % im Jahre 1974 auf 18,5 % im Jahr 1979. Im Durchschnitt betrug er 21,5 % (s. Abb. 5.-6.).

Tabelle (5.-1.)

Jahr		1974	1975	1976	1977	1978	1979
Betroffener	Belastung in der Gravidität (G)	10	54	59	37	50	45
	Allgemeine Beratung (B)	25	32	37	41	35	40
	Familiäre Belastung (F)	26	73	73	100	131	111
	Betroffenes Kind (K)	46	72	113	102	125	91
	Patient selbst betroffen (P)	65	85	111	122	109	98
Gesamtzahl	der Indikationen	152	293	372	377	422	355
	der Patienten	132	251	321	312	376	319
Überwieser	Nicht erfaßt	29	50	36	44	28	43
	Selbst (S)	11	31	28	31	48	22
	Sonst. (MPI, Sozialamt, etc).	1	3	2	4	2	1
	Krankenhaus	39	37	84	66	75	40
	Niedergelassener Arzt (A)	64	135	206	198	241	225
Überwiesen aus	Ausland außereuropäisch (aA)	1	-	-	-	-	-
	Ausland europäisch (eA)	-	-	-	1	1	-
	Deutschland außer Bayern (D)	6	6	5	5	5	1
	Bayern (By)	31	66	100	121	136	137
	Landkreis München (LM)	11	26	42	26	33	41
	München (M)	43	72	110	84	125	75
	Nicht erfaßt	29	50	36	44	28	43
Versicherung	Kasse (K)	97	188	234	253	311	260
	Privat (P)	35	63	87	59	65	59

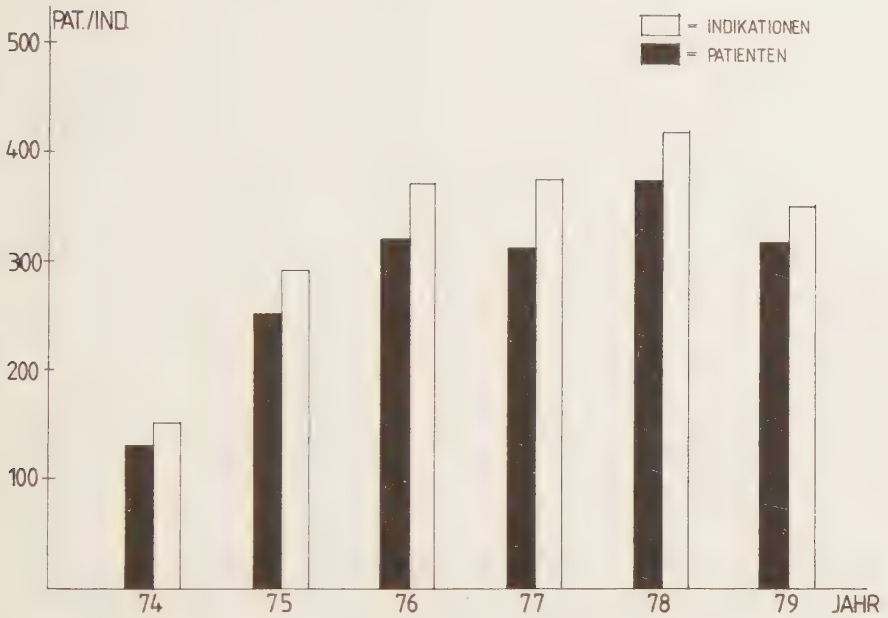


Abb. 5.-1.: Gesamtzahl der Patienten und der Beratungsindikationen in jährlicher Aufgliederung

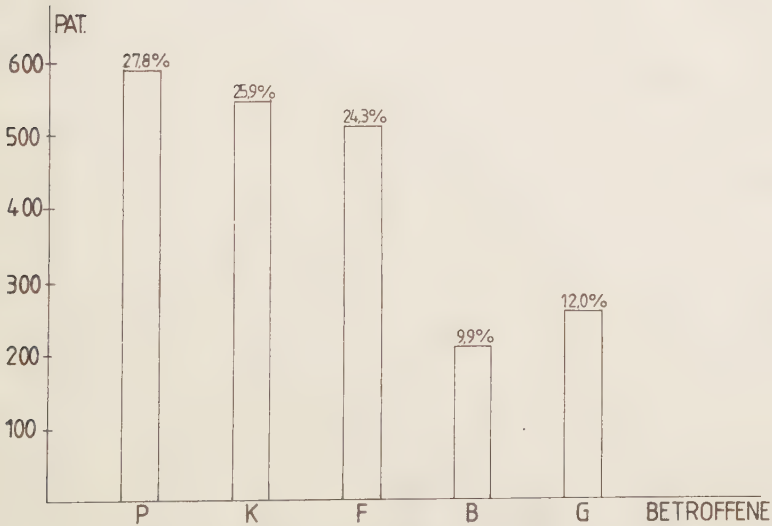


Abb. 5.-2.: Anzahl der von Erbkrankheiten unterschiedlich betroffenen Patienten und deren relativer Anteil am Gesamtkollektiv

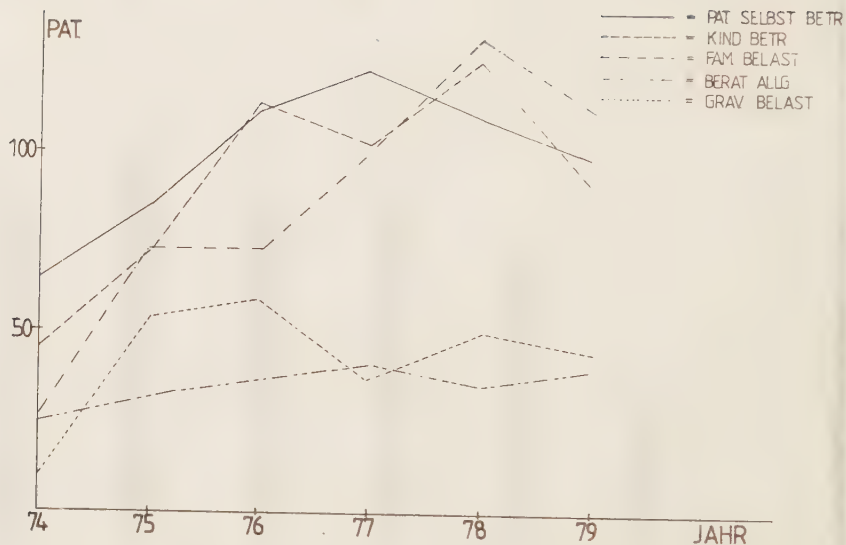


Abb. 5.-3.: Entwicklung der Anzahl der unterschiedlich von Erbkrankheiten betroffenen Patienten im Berichtszeitraum

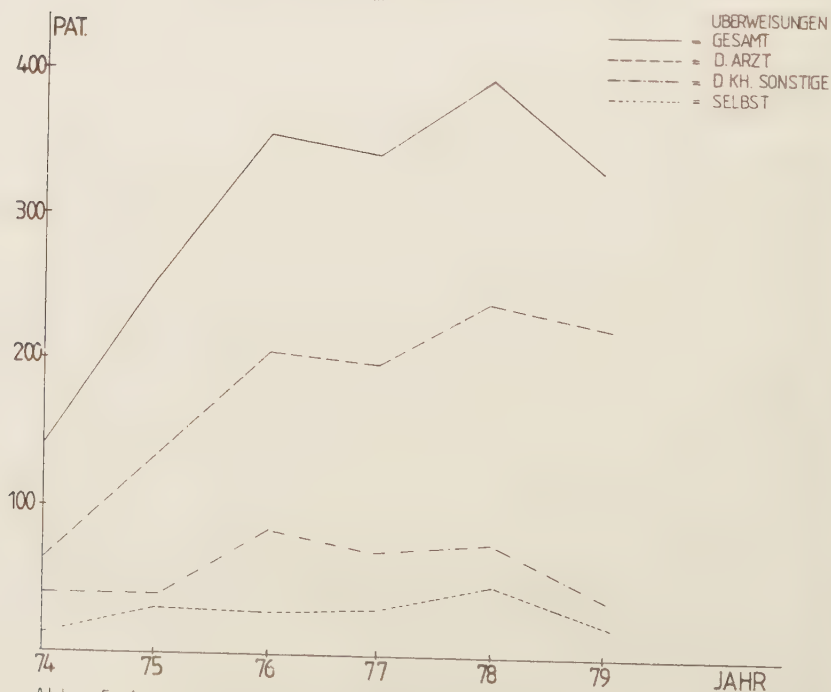


Abb. 5.4-.: Herkunft der Überweisungen in ihrer Entwicklung über den Berichtszeitraum

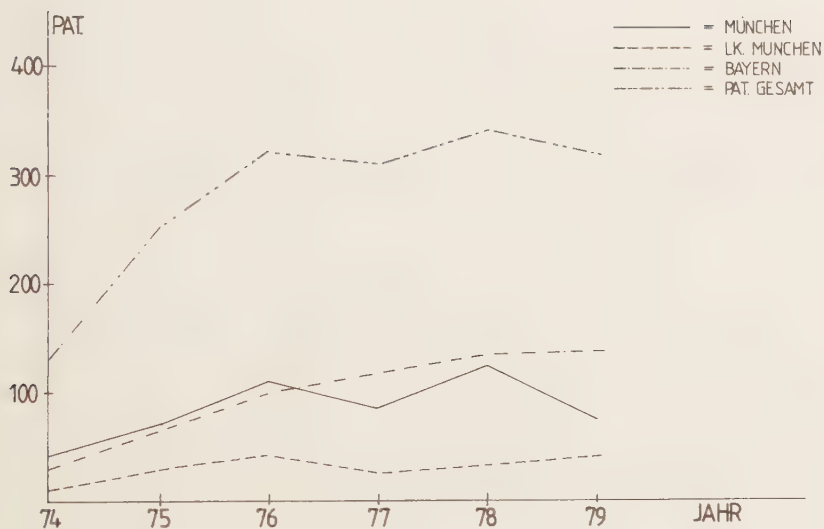


Abb. 5.-5.: Räumliche Herkunft der Patienten

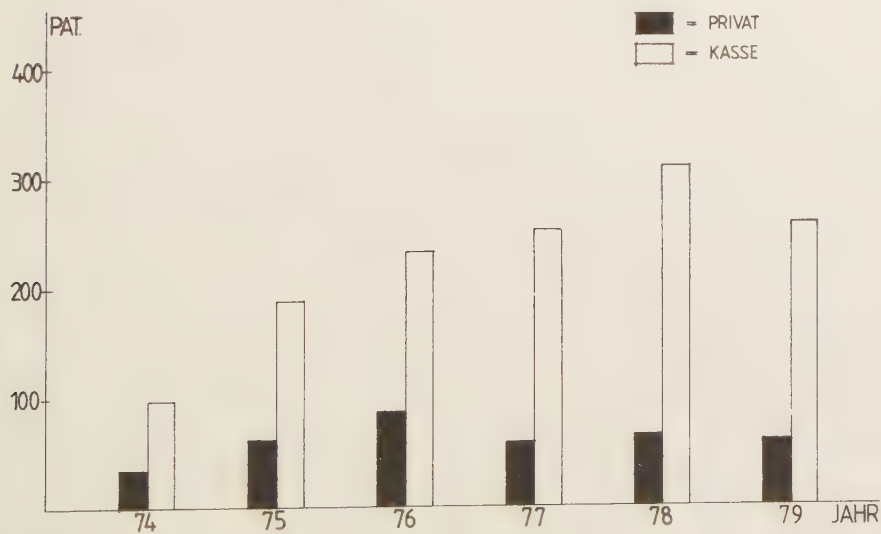


Abb. 5.-6.: Versicherungsart der Patienten in jährlicher Aufgliederung

5.2. Beratungsindikationen

Tabelle II erfaßt alle bei den 1711 Patienten gesehenen 1971 Indikationen in ihrer zeitlichen Aufgliederung, gegebenenfalls den zugehörigen vermuteten Erbgang, die jeweiligen Gesamtzahlen sowie die Verteilung auf die jeweils Betroffenen.

Insgesamt sind 230 verschiedene Indikationen aufgetreten, die sich ihrerseits noch in insgesamt 280 Variationen und Untergruppen aufteilen.

Der weitaus größte Teil davon, nämlich 125 oder 45 %, wurde im Berichtszeitraum nur einmal beobachtet.

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffener				
			1974	1975	1976	1977	1978		1979	P	K	F	B
1	Achondroplasie	dominant (D)	-	2	-	2	1	3	8	3	2	3	-
2	Alopecia praematura (Alopecia areata)	D D	- - -	1 1	- -	- -	- -	- -	1 1	1 1	- -	1 1	- -
4	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	rezessiv (R)	-	-	2	-	1	1	4	3	1	-	-
244	Agenesie d. Nieren (durch Hemmung d. Ureteranlage)	unbekannt/ nicht erb. (5)	-	2	1	-	-	-	3	1	2	1	-
5	Agenesie, renal (Potter-Syndrom 1)		-	1	-	1	4	-	6	-	6	-	-
6	Agenesie, sacral + Analtresie	multifak- torie!!(M)	-	-	1	-	-	1	2	1	1	-	-
203	Agranulocytose (Kostmann-Sy.)	R	-	-	-	-	1	-	1	-	1	-	-
7	Akrocephalosyndaktylie (Apert-Sy.)	D	-	1	-	-	2	-	3	1	2	-	-
8	Albinismus	X-Rezess. (X-R) R	- - -	- 2	1 --	- -	- -	- -	1 2	1 -	- 1	- 1	- -

Tabelle (5.-2.)

68

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffener			
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	P	K	F	B
	Albinismus oculocutan.	R	-	-	2	-	-	-	2	-	1	-
9	Albinismus, partiell (Waardenburg-Klein-Sy.)	D	-	-	1	-	-	1	2	1	1	-
10	Amnionabschnürung	S	2	2	5	1	-	-	10	9	1	-
11	Anämie, hämolytisch, famil.	D	-	-	1	-	-	-	1	-	1	-
12	Anämie, hämolytisch (β -Thalassaemie)	R	-	-	1	-	1	-	2	2	1	-
207	Anämie, hypochromatisch (Benjamin-Sy.)	S	-	-	-	-	1	-	1	1	-	-
234	Analektopie	S	-	-	1	-	-	-	1	-	-	-
14	Anencephalus	M	3	5	6	9	10	7	-	38	4	-
15	Anencephalus mit Spina bifida	M	-	-	-	-	1	-	-	1	-	-
16	Angio-Osteo-hypertrophie- Sy. (Klippel-Trenaunay-Sy.)	D	-	1	-	-	1	-	-	2	-	-
194	Aortenstenose, isol. supra- valv. (Williams-Beuren-Sy.)	D	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffener				
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	P	K	F	B	G
243	Aplasie d. Bauchdecken m. Fehlbild. i. Urogenitaltrakt	S	-	-	1	-	-	-	-	1	-	-	-
17	Aplasia radii + Herzvitium (Holt-Oram-Sy.)	D	-	2	1	-	-	1	3	1	-	-	-
187	Aplasia radii bei Thrombo- penie-Sy. congen.	R	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-	-
18	Aplasie d. aufsteigenden Unterkieferastes (Goldenhaar-Sy.)	R	-	-	-	-	1	-	-	1	-	-	-
19	Arthrogryposis multiplex cong. (Guerin-Stern-Sy.)	R D	- 1	1 1	- 2	- 2	1 2	-	2 8	2 5	- 2	-	-
20	Asthma/atopische Disposi- tion	M	-	1	-	1	1	4	7	2	5	-	-
233	Asymmetrie, Schädel	S	-	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
21	Ataxie (u.a. Friedreichsche A)	R S	- -	- -	3 -	3 1	-	2	8 1	2 1	3 -	-	-
22	Ataxie. cerebellär. hered.	D S	- -	- -	- -	2 1	-	1	3 1	- 1	3 -	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l				Ge- samt	Betroffener			
			1974	1975	1976	1977		P	K	r	b
23	Atelektase d. Lungen	S	-	-	-	-	1	-	1	-	-
235	Athetose	S	-	-	1	-	1	-	1	-	-
24	Athyreosis cong.	R S	1 -	- -	- -	- -	1 2	1 -	- 2	- -	- -
222	Atresie, Colon-	M	-	-	-	1	1	-	1	-	-
25	Atresie, Duodenal-, Anal.	M	2	1	1	-	7	3	4	-	-
26	Atresie d. Gallengänge, intrahepatisch	M	-	-	2	1	3	-	3	-	-
129	Atresie, Ösophagus-	M	-	1	1	-	4	-	4	-	-
27	Atrophia bulborum hered. (Norrie-Warburg-Sy.)	X-R	-	-	1	-	1	-	1	-	-
28	Atrophie, Hirn-, progre- dient	D S	- -	- -	- -	1 -	1 1	- -	- -	1 1	- -
177	Atrophie, Muskel-	R	-	-	-	-	3	1	-	2	-
178	Atrophie, Muskel- (Charcot-Marie-Tooth-Sy.)	X-R D	- -	- -	- -	- -	1 1	- 1	- -	1 1	- -

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l				Ge- sam	Betroffener			
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	P	F	B
244	Atrophie, Muskel-, spinal (Kugelberg-Welander-Sy.)	R	-	-	1	-	-	-	-	1	-
25	Atrophie, Muskel-, prog., spin. (Werdnig-Hoffmann-Sy.)	R	2	3	-	1	4	1	-	6	5
30	Atrophie, Opticus-	D X-R	-	-	-	3	-	1	3	1	-
			-	-	-	1	-	-	1	-	-
31	Augenerkrankungen	X-R M S R D	-	-	-	-	2 1 2 6 1	- - 1 - -	2 1 1 3 2	- - 2 1 -	- - - 5 1
205	Basaliom mit Kieferzysten	D	-	-	-	-	1	-	1	-	-
32	M. Bechterew	D	-	-	1	-	5	1	4	-	5
33	Behinderung, geistig mit unklarer Ätiologie	X-R S M R	-	-	-	-	1 37 - 1	- 38 2 -	- 73 - -	- 24 - -	1 62 2 2
242	Blepharophimosis + Epicanthus inversus + Ptosis	D	1	-	-	-	-	-	-	1	-

Code Nr.	Erkrankung	ver- erblich	A n z a h l					Betroffener				Ge- samt	
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	f	k	f		b
34	Blutgruppenverträglichkeit	S	1	6	-	-	-	1	-	7	-	1	-
210	Cardiomyopathie	D	-	-	-	-	1	-	1	-	-	-	-
221	Cerebro-Hepato-Renal-Sy. (Zellweger-Synd.)	R	-	-	1	-	-	-	-	1	-	-	-
182	Chorea Huntington	D R	- 1	- -	- -	1 -	1 -	1 -	- -	- -	3 1	- -	- -
36	Coeliakie	D	-	1	1	-	-	-	-	2	-	-	-
214	Colitis ulcerosa	S	-	-	-	-	1	-	1	-	-	-	-
35	M. Crohn (fr. Ileitis term.)	S	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-	-
37	Cystenniere	D	-	-	-	-	3	-	1	1	2	-	-
38	Cystinose	R	-	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
40	Dermatologische Erkrankun- gen, angeboren	S	-	-	-	2	-	2	3	1	-	-	-
	1. Epidermolysis bullosa hered.	R	1	-	-	1	-	-	-	2	1	-	-

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	Anzahl					Gesamt	Betroffene				
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	P	K	F	B	G
	2. Weber-Cockayne-Sy. (1. + 2.)	D	1	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-
	3. Akne vulgaris/pustulosa	M	1	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-
	4. Basaltzollinævus-Sy.	M	-	1	-	1	-	-	2	2	-	-	-
	5. Trichorrhexis nodosa	X-R	1	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-
	6. Mucosanaevus	D	-	-	-	-	-	1	1	1	-	-	-
	7. Ekzeme, Neurodermitis	M	-	-	-	-	-	2	2	1	-	-	-
	8. Keratose, palmare et plantare	D	-	-	-	-	-	1	1	1	-	-	-
41	Diabetes insipidus	D	-	-	-	-	1	-	-	-	1	-	-
42	Diabetes mellitus	M	-	2	10	5	11	5	22	7	20	-	-
43	Diabetes renalis	D	-	1	-	-	-	-	1	1	-	-	-
241	Diplegie, spastisch	S	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
44	Dysmelie	S	2	-	1	-	-	1	4	1	3	-	-
240	Dysmorphie-Sy., craniofaciales	D	-	1	-	-	-	-	1	-	1	-	-
195	Dysostosis craniofacialis (1. Gruppe)	D	-	-	-	-	-	1	-	1	-	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikator	vern. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffener			
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	P	K	r	g
63	Dysostosis mandibulofaciale u. Erosion d. Cornea (Ellis-van Creveld-Sy.)	D	1	1	-	-	2	-	3	1	-	-
45	Dysplasien, cerebr., Cerebralschäden unkl. Genese	S	-	1	2	-	-	-	2	1	-	-
46	Dysplasien, Chondro-ektoderm (Ellis-van Creveld-Sy.)	R	-	-	-	-	2	-	-	2	-	-
47	Dysplasien, ektodermal	R X-R S	-	-	-	-	-	1	-	2	-	-
48	Dysplasien d. Extremitäten	M	-	-	1	-	-	-	-	1	-	-
39	Dysplasien d. Foramen Magen- die (Dandy-Walker-Sy.)	R	-	-	-	-	-	2	1	-	1	-
49	Dysplasien, frontometaphysär	S	-	-	-	-	-	1	-	1	-	-
50	Dysplasien, multipel	S M	4 1	13 1	28 6	26 8	1 5	2 3	56 9	15 13	3 2	-
51	Dysplasien, osteochondral	S	-	-	-	-	-	2	1	1	1	-
52	Dysplasien, renal	R M	- 1	1 1	- -	- -	- -	-	-	1	-	-

Table 5.2.)

Code Nr.	Indikation	verm. Erbgang	Anzahl				Ge- samt	Befall			
			1974	1975	1976	1977		P	F	M	G
55	Dysplasie, retinal	R	1	-	-	-	-	1	-	-	-
56	Dysplasien i. Urogenital- trakt	M	1	1	-	-	-	1	1	-	-
		R	-	-	1	1	-	1	1	-	-
		S	-	-	-	-	1	-	2	-	-
		D	-	-	-	-	1	1	-	-	-
184	Dystrophie, Muskel-, prog. Typ Becker-Kiener	X-R	-	-	1	-	1	1	-	2	-
223	Dystrophie, Muskel- Typ Erb	X-R	-	2	-	1	-	1	1	1	-
57	Dystrophie, Muskel- Typ Duchenne	X-R	1	1	1	6	9	4	6	20	-
215	Dystrophie, Muskel- facio-scapul.	D	-	-	-	-	-	-	-	1	-
		D	-	-	-	1	2	-	2	-	-
216	Dystrophie, Muskel-, prog.	R	1	2	-	5	1	1	2	7	-
198	Dystrophie, Muskel-, Schulter- gürteltyp (Landouzy-DeJérine- Sy.)	D	-	-	-	2	2	1	-	3	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffener			
			1974	1975	1976	1977	1978		P	K	F	G
59	Eltern gesund - Beratung erhöhtes Alter - Beratung ohne anshl. AC	S	14	16	18	32	23	21	-	-	-	124
60	Encephalocoele	M	-	-	-	2	2	1	2	3	-	-
58	Encephalomyelitis dissemi- nata	S	-	-	-	1	-	1	1	-	1	-
225	Entmarkungskrankheit	S	-	-	-	1	-	-	-	1	-	-
61	Epilepsie	M S	11 -	14 -	23 -	25 -	12 1	12 1	56 1	10 -	44 1	- -
62	Exostosen, cartilag., multip.	D	1	-	1	-	-	-	2	-	1	-
181	Feminisierung, testikulär	R	-	-	-	-	-	1	-	-	1	-
238	Frühgeburt	S	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-
64	Galaktosämie	R	-	1	-	-	-	1	1	1	-	-
79	Gangliosidosen J.J. Tay-Sachs-G.	R	2	-	-	-	1	-	-	3	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l				Ge- samt	Betroffener		
			1974	1975	1976	1977		p	F	B
65	Gastroschisis	S	1	-	1	-	3	1	2	-
66	M. Gaucher	R	-	-	1	-	1	1	-	-
166	Gefäßmißbild. i. Gehirn, Choroi- dea, auf m. Epilepsie, Nerv- flammei, cong. Glaukoma (Sturge-Weber-Krabbe-Sy.)	D	-	-	-	-	3	-	-	3
67	Gesichtsspalten	M	2	3	6	1	24	10	12	5
193	Gigantismus, cerebral bei Macrocephalie	S	-	-	-	-	1	1	-	-
68	Glaukoma cong.	R M S	- - -	- - -	- 1 -	- - 1	1 1 1	1 1 1	- - -	- - -
69	Gliom	S	-	-	-	-	1	-	1	-
70	Glykogenose mit Kardiome- galie (N. Pompe)	R	-	-	1	2	4	1	3	-
176	Glykogenose IV	R	-	-	-	-	1	1	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Betroffene				
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	Ge- samt	P	K	F
71	Gravidität und Alkohol .. a. ...	S	-	6	4	7	6	2	25	-	-	-
72	Gravidität m. Blutungen i. d. Frühgrav.	S	1	-	1	-	1	1	4	-	-	-
73	Gravidität bei Listeriose	S	-	-	1	-	-	-	1	-	-	1
74	Gravidität bei Lues	S	-	1	1	1	-	-	3	-	-	1
75	Gravidität bei Belastung mit Medikamenten, vorüber- bei liegender Spirale	S	7	44	53	19	42	41	206	-	-	-
76	Gravidität bei Tumor	S	-	1	-	-	-	-	1	-	-	-
77	Gravidität bei Toxoplasmose	S	1	1	1	1	1	-	5	-	1	-
78	Gravidität bei V.a. Virus embryopathia, -intra-	S	4	12	6	13	3	9	47	-	1	-
80	Hämangiome, multipel	D	-	-	1	-	-	1	2	-	2	1
199	Hämolymphangion	S	-	-	-	-	1	-	1	1	-	-

----- Tabelle (5.-2.) -----

Code nr.	Indikation	Verm. Urbgung	Anzahl				Gesamtl	Betroffene		
			1974	1975	1976	1977		P	K	B
102	M. Hämolyticus neonatorum	S	-	-	-	-	1	-	1	-
81	Hämophilie A	X-R	1	1	3	4	19	5	-	18
245	Hämophilie B	X-R	-	-	1	-	1	-	-	1
82	Hämophilie Typ Häemophilus Jürgens, Sv.	D	-	2	1	-	4	3	2	1
83	Hanhart II-Sy. (hypophysärer Hirnerwachs)	R	1	-	-	-	1	-	1	-
84	Hemiparese	S	-	-	-	4	4	3	-	1
85	Hernie, Zwerchfell-	M	-	1	-	1	2	-	2	-
86	Herzvitium	M	6	11	9	11	46	15	30	6
197	Hexadaktylie	D	-	1	-	-	3	1	1	1
87	Hirnzyste	S	-	-	-	-	1	-	1	-
88	Holoprosencephalie	R	-	-	-	-	2	-	2	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffene				
			1974	1975	1976	1977	1978		1979	P	K	F	G
90	Hitzig-Enkelknochen-Def.	M	2	4	3	3	1	1	14	7	6	5	-
91	Hydrocephalus	M X-R	4	5	13	7	10	7	46	8	37	2	-
92	Hydro-Mikro-Cephalus	R	-	-	1	-	-	-	1	-	1	1	-
203	Hyperpyrexie, maligne	D	-	-	-	-	1	-	1	-	1	-	-
93	Hypophosphatasie	R D	-	-	-	1	-	-	1	-	1	1	-
94	Hypoplasia mandibularis cong. (Pierre-Robin-Sy.)	R	-	-	-	-	1	-	1	1	-	-	-
188	Hypoplasie, Muskel- Typ Krabbe	D	-	-	-	-	-	2	2	-	2	-	-
95	Hypoplasie d. N. opticus	D	-	-	-	-	-	1	1	1	-	-	-
89	Hypoplasie d. Radius u. d. Metacarpale	D	-	1	-	-	-	-	1	-	1	-	-
230	Hypoplasie d. Schädelkno- chen	S	1	-	-	3	-	-	3	3	-	2	-
				</									

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	Anzahl				Gesamt	Bettelliefer		
			1974	1975	1976	1977		P	F	G
96	Hypospadie	D	1	-	2	-	3	1	2	-
		S	-	-	1	-	1	-	1	-
202	Hypothyreose, hered.	R	-	-	-	1	3	2	-	-
236	Hypotonie	S	-	-	1	-	1	1	-	-
97	Ichthyosis	D	1	-	1	-	2	1	-	-
		X-R	1	-	-	-	1	1	1	-
98	Immundefekte z.B. Hypogamma-globulinämie	S	1	1	-	-	2	2	-	-
		R	-	1	-	-	2	1	1	-
100	Katarakt cong.	R	-	-	1	-	1	1	-	-
		D	-	2	1	1	6	4	1	3
101	Kaudales-Fehlbildungs-Sy.	R	-	1	1	-	2	-	1	-
211	Kleinhirn-Sy.	R	-	-	-	-	1	-	1	-
102	Kloakenektrophie	S	-	-	-	-	2	-	2	-
103	Klumpfuß	M	1	6	7	2	22	7	12	3

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betrüffender			
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	P	K	F	B
231	Kryptorchismus	D	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-
104	Kugellinse, cong. (Weil-Marchesani-Sy.)	R	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
108	Kutis marmorata, gener. Hyper- trichose, Skellettanomalie; + Gg. u.a. embryonale Entwicklungs- störungen (Cornelia de Lange-Sy.)	R	1	1	1	-	-	-	2	-	1	-
106	Kyphose, Kyphoskoliose	M	-	-	1	1	1	1	3	-	1	-
186	Lactacidose, cong.	S	-	-	-	-	-	1	-	1	-	-
107	Laktoseintoleranz	R	-	-	-	1	-	-	-	1	-	-
109	Leukämie, cong.	S	1	1	-	1	1	1	3	2	-	-
110	Leukodystrophie, metachro- mat.	R	-	-	1	4	5	-	1	7	2	-
112	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spal- te	M	5	3	8	5	11	15	13	23	14	-
113	Lipodystrophie, progress, part.	S	-	-	1	-	-	-	-	1	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Urbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffene			
			1974	1975	1976	1977	1978		1979	P	K	F
114	Lipomatosis	D	-	-	1	-	-	1	-	-	-	-
115	Löwe-Sy. Duodenopancreas-Sy.	X-R	-	1	-	-	-	1	-	1	-	-
116	Lungenfehlbildungen	S	-	-	2	1	-	3	-	3	-	-
117	Lymphangiomatose	S	-	-	1	-	-	1	-	1	-	-
118	Lymphödem. generalisiert, primär	S	-	-	1	-	-	1	-	1	-	-
220	Marfan-Sy.	D	2	-	2	-	-	4	2	3	4	-
120	Hegacolon, cong.	M	1	-	1	-	-	2	1	-	1	-
232	Migräne	D	1	-	-	-	-	1	1	-	1	-
121	Mikrocephalus u. Microcephalus mit ande- ren Erkrankungen z.B.: M. u. Tetraplegie M. u. Duodenalatresie	M R	1 2	3 1	2 2	2 2	1 4	10 11	5 5	- 1	- 5	- -
122	Mikrotie	S (R)	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	Anzahl					Gesamt	Betroffene				
			1974	1975	1976	1977	1978		P	K	F	B	G
123	Mucopolysaccharidose	S	-	3	-	2	5	12	5	3	2	-	-
191	Mucopolidose	R	-	-	-	-	-	1	-	1	-	-	-
124	Mucoviscidose	R	1	1	6	2	2	14	-	8	6	-	-
212	Muskelhypotonie	S	1	-	1	-	1	3	2	1	-	-	-
175	Myasthenia gravis	R	-	-	-	-	1	1	1	-	-	-	-
185	Myoklonus-Epilepsie (Unverricht-Lundberg-Sy.)	R	-	-	-	-	-	1	-	1	-	-	-
125	Myopie	M D	- -	1 1	- -	- -	- -	1 2	1 2	- 1	1 1	- -	- -
126	Myotonica dystrophica	D	-	-	-	1	-	1	-	-	1	-	-
180	Nephrotisches Sy. finnischer Typ	R	-	-	-	-	-	1	-	1	-	-	-
149	Neurofibromatose (M. Recklinghausen)	D	-	1	3	1	4	9	6	2	3	1	-

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffener			
			1974	1975	1976	1977	1978		P	K	F	B
128	Nystagmus, cong.	D	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-
130	Ohrfehlbildungen	S	-	-	1	-	-	1	-	1	-	-
131	Oligophrenie durch prim. Enzymdefekt	D	1	2	1	1	-	5	3	2	2	-
132	Ophtalocela	M	-	-	2	7	6	16	3	13	-	-
134	Osteosklerose	S	-	-	-	-	-	1	1	-	-	-
135	Osteogenesis imperfecta Typ Vrolik Typ Lobstein	R D	- -	3 -	- 1	1 2	1 -	7 3	1 3	3 -	2 2	1 -
136	Otosklerose	D	-	2	-	-	-	2	2	-	1	-
189	Parese, Cerebral-	S	-	-	-	-	1	2	-	2	-	-
137	Paresen, cong.	S	1	-	-	1	-	2	2	-	-	-

Tabelle (5.-2.)

Case Nr.	Indikator	verm. ergang	A n z a h l				Ge- samt	Betrachtung			
			1974	1975	1976	1977		P	K	F	G
133	Pareso, spast. d. Extr., u.a., dogen. Entmarkungs- prozesse i. d. weißen Hirn- substanz (Pelizaeus-Merzbacher Sy.)	X-R	-	-	-	1	-	1	-	-	-
139	" Parkinson	M	-	1	-	-	1	-	-	1	-
140	Phenylketonurie	R	-	-	-	2	3	-	3	-	-
141	Polyarthrititis, primär, Chronisch (PCP)	S	-	-	1	-	2	2	-	-	-
142	Polycystisches Sy. (Potter-Sy. II)	R (S)	-	-	-	1	3	1	1	2	-
228	Polydaktylie	D	-	1	-	1	3	2	1	-	-
206	Polyneuropathie	S	-	-	-	-	1	1	-	-	-
143	Porphyrie, südafrikanisch	D	-	-	-	-	1	-	-	1	-
237	Progerie	R	-	1	-	-	1	1	-	-	-
144	Prune-Belly-Sy.	R	-	-	-	1	1	-	1	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l				Ge- samt	B e t r o f f e n e		
			1974	1975	1976	1977		P	K	F
143	Psoriasis	D	-	1	-	1	4	3	-	1
133	Psychische Auffälligkeit	S	-	1	-	-	2	1	-	1
146	Psychose, manisch depressiv	M	1	1	4	4	17	3	-	14
209	Psychose, paranoid	S M	-	-	-	-	1	1	-	-
147	Ptoxis	D	-	1	-	-	1	-	-	1
183	Rachitis	S	-	-	-	-	2	1	1	-
150	Retinitis pigmentosa	D X-R R	- - 1	- - -	- 1 -	1 - 2	1 1 6	- - 2	- - -	1 1 4
218	Retinoblastom	D	1	2	2	-	5	2	2	1
219	Retinoschisis, beidseits	X-R	-	-	1	-	1	1	-	-
151	Rheumatische Erkrankungen	S	-	1	-	-	1	1	-	-
152	Rubinstein-Taybi-Sy.	R	5	-	1	-	7	7	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	verm. Ergang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffene		
			1974	1975	1976	1977	1978		P	K	F
153	Russel-Silver-Sy.	R	-	-	1	-	1	2	1	1	-
99	Situs inversus (Ivemark-Sy.)	R	-	-	1	1	-	2	-	-	2
156	Sklerodermie	D	1	-	-	-	-	1	-	-	1
196	Sklerose, Cerebal	S	-	-	-	-	1	1	-	1	-
190	Sklerose, Multiple	S	-	-	-	-	2	4	1	-	3
155	Sklerose, Tuberöse	D	-	3	-	-	3	6	3	1	2
157	Skoliose	M	-	-	1	1	-	2	1	-	2
158	Smith-Theiler-Schachen- mann-Sy.	R	-	-	-	-	-	1	-	1	-
159	Spermogramm, pathol.	S	-	-	2	-	-	2	-	-	2
217	Sphingolipidose Typ Batten-Sy.	R	-	-	-	-	1	1	1	-	-
160	Sphingolipidose Typ Niemann-Pick-Sy.	R	-	-	-	-	1	1	-	1	-

Tabelle (5.-2.)

80

Code Nr.	Indikation	Verm. Erbgang	A n z a h l					Ge- samt	Betroffene			
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	P	K	F	B
174	Spina bifida	M	5	6	10	14	31	29	5	63	26	
181	Spinatparalyse, spastisch	K	-		1	2			2	-	3	-
204	Sterilität	S		-	-		1			-		1
162	Syndaktylien	D	1	4	2		3	5	12	2	4	
103	Syringomyelie (Gliosis spinal.)	D		1				-	-		1	-
164	Schizophrenie	M	3	9	5	6	11	5	4	-	36	-
167	Taubheit/Schwerhörigkeit	D R X-R S	- 4 - -	2 10 - 1	- 7 1 -	1 6 - -	- 10 - 1	- 9 - 1	2 7 - 2	1 10 - 1	3 30 1 1	- - - -
179	Taubheit mit Retinitis pigmentosa (Usher-Sy.)	R	-	1	-	1	-	1	1	-	3	-
229	Tetraspastik	S	1	1		-	-	-	1	1	-	-

Tabelle (5.-2.)

Code Nr.	Indikation	Vern. Erbgang	Anzahl					Gesamt	Betroffener			
			1974	1975	1976	1977	1978	1979	p	k	t	b
168	Thrombopenie, -dystrophie (Wiskott-Ridley-Sy.)	X-R	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
169	Trichterbrust	S	-	-	-	1	-	-	-	1	-	-
170	Thrombastenie Glanzmann	R	-	-	-	-	1	-	1	-	1	-
171	Verwandtenehe, Beratung	S	8	4	10	6	9	10	-	-	-	47
172	Zwerchfellhochstand u. - drück.	S	-	-	-	1	-	-	1	-	-	-
173	Zwillinge, stamesische	S	-	-	-	-	1	-	-	1	-	-

1.3. Die häufigsten Indikationen

Tabelle III stellt einen nach Häufigkeit geordneten Auszug der Tabelle II dar. Die selektierten 27 Indikationen erschienen mindestens zehnmal und haben damit jeweils einen Anteil von mehr als 0,5 % aller Indikationen.

Eine Sondergruppe bildet die Indikation "Gravidität bei Belastung mit". Sie wurde für diese Tabelle neu zusammengefaßt. Mit 14,8 % bildet sie die mit Abstand häufigste Indikation.

Mit 8,2 % folgt die Indikation "geistige Behinderung mit unklarer Ätiologie mit 7,2 % Spina bifida/Anencephalus, sowie auf Platz 6 mit 5,0 % "multible Dysplasien" als Ausdruck für den doch recht hohen Anteil von Krankheitsbildern, bei denen keine klare Diagnose gestellt werden konnte. Ein weiterer umfänglicher Teil der Beratungstätigkeit galt der allgemeinen Beratung bei "gesunden Eltern und Eltern mit erhöhtem Alter bei Kinderwunsch" (6,3 %) sowie bei "Verwandtenehen" (2,4 %).

Die Entwicklung der jeweiligen Häufigkeiten der o.g. Indikationen unterlag im Laufe der Jahre einigen Veränderungen. "Gravidität bei Belastung" fiel im Anteil nach einem Spitzenwert von 22 % im Jahre 1975 auf 13,2 % im Jahre 1979 ab. "Geistige Behinderung mit unklarer Ätiologie" stieg in der Häufigkeit von 3,3 % 1974 auf 11,3 %

1979. Ähnlich verhielt sich die Gruppe "Spina bifida/Anencephalus"; der relative Anteil an der Gesamtzahl der Indikationen kletterte von 5,3 % 1974 auf 10,1 % 1979.

Umgekehrt lief die Entwicklung bei den "multiplen Dysplasien". Ihr Anteil fiel nach 3,3 % 1974 und 9,0 % 1977 auf 1,4 % 1979. Es ist zu vermuten, daß der Rückgang bei dieser Indikationsstellung zum einen auf eine zunehmend genauere Diagnostik mit exakterer terminologischer Einordnung sowie eine Verlagerung hin zur routinemäßigen zytogenetischen Untersuchung, die im Rahmen dieser Arbeit nicht erfaßt ist, stattfand.

Bei Nr. 4, "allg. Beratung bei gesunden Eltern oder erhöhtem Alter bei Kinderwunsch" ging der relative Anteil am Gesamtkollektiv bei nur gering steigenden Absolutzahlen von 9,2 % im Jahre 1974 auf 5,4 % 1979 zurück. Die Annahme erscheint gerechtfertigt, daß diese Indikationsgruppe zunehmend vorselektiert ist und gezielt der pränatalen Diagnostik zugeführt wird und somit nicht mehr im erfaßten Kollektiv in Erscheinung tritt.

(Anmerkung: Eine Überprüfung dieser Aussage ergab, daß die Indikationsgruppe "Amniocentese bei erhöhtem Alter der Eltern" im Kollektiv der Genetischen Beratungsstelle München für die Jahre 1978 und 1979 einen Umfang von 870 Fällen aufweist (26).

Tabelle 5.3.

Nr.	Indikationen nach Häufigkeit	A n z a h l					Gesamt	Prozent aller Fälle
		1974	1975	1976	1977	1978	1979	
.	Gravidität bei Belastung mit:	13	65	68	36	53	47	14,8 %
1.1.	Medikamente	2	32	37	13	31	21	6,9 %
1.2.	V. a. Virusembryopathie/ -infekt	4	12	7	12	3	9	2,4 %
1.3.	Röntgen	4	6	11	5	6	12	2,2 %
1.4.	Alkohol u. a. Suchtmittel	-	6	4	6	6	2	1,3 %
1.5.	Röntgen und Medikamente	1	5	4	-	5	7	1,1 %
1.6.	Toxoplasmose	1	1	1	1	1	-	0,3 %
1.7.	Blutungen i. d. Frühgrav.	1	-	1	-	1	1	0,2 %
1.8.	Liegende Spirale	-	1	1	1	-	1	0,2 %
1.9.	Lues	-	1	1	1	-	-	0,2 %
1.10.	Listeriose	-	-	1	-	-	-	0,1 %
1.11.	Tumor	-	1	-	-	-	-	0,1 %

Tabelle 5.-3.

Nr.	Indikationen nach Häufigkeit	Anzahl					Gesamt	Prozent aller Fälle
		1974	1975	1976	1977	1978	1979	
2.	Behinderung, geistig, mit unklarer Ätiologie	5	7	27	44	39	40	162 8,2 %
3.	Spina bifida, Anencephalus	8	11	16	23	41	36	135 7,2
4.	Eltern gesund - Beratung erhöhtes Alter	14	16	18	32	23	21	124 6,3 %
5.	Epilepsie	11	14	23	25	12	12	99 5,0 %
6.	Dysplasien, multipel (S,M)	5	14	34	34	6	5	98 5,0
7.	Gesichtsspalten	7	6	14	6	20	18	71 3,6 %
8.	Taubstummheit/Schwerhörigkeit	4	13	8	6	11	10	52 2,6 %
9.	Verwandtenehe	8	4	10	6	9	10	47 2,4 %
10.	Herzvitium	6	11	9	11	6	3	46 2,3 %
11.	Hydrocephalus	4	5	13	7	10	7	46 2,3 %
12.	Schizophrenie	3	9	5	6	11	5	39 2,0 %
13.	Diabetes mellitus	-	2	5	10	11	5	33 1,7 %
14.	Dystrophie, Muskel-, Duchenne	1	1	1	6	10	9	28 1,4 %

Tabelle 5.-6.

Nr.	Indikation nach Häufigkeit	Anzahl					Gesamt	Prozent aller Fälle
		1974	1975	1976	1977	1978		
18.	Klumpfuß	1	6	7	2	2	22	1,1 %
19.	Mikrocephalus	3	4	4	4	5	21	1,1 %
20.	Hämophilie A	1	1	3	4	5	19	1,0 %
21.	Dysplasien d. Extremitäten	1	3	3	-	4	17	0,9 %
22.	Psychose, manisch depressiv	1	1	4	4	5	17	0,9 %
23.	Omphalocele	-	-	2	7	6	16	0,8 %
24.	Syndaktylien	1	4	2	-	3	15	0,8 %
25.	Hüftgelenkluxation	2	4	3	3	1	14	0,7 %
26.	Mucoviscidose	1	1	6	2	2	14	0,7 %
27.	Mucopolysaccharidose	-	3	-	2	5	12	0,6 %

Tabelle 5.-3.
=====

Nr.	Indikation, nach Häufigkeit	A n z a h l					Gesamt	Prozent aller Fll.
		1974	1975	1976	1977	1978	1979	
25.	Atrophie, Muskelschwäche, ...	2	3	-	1	4	1	0,6 %
26.		2	2	5	1	-	-	0,5 %
27.		1	2	2	2	3	-	0,5 %

5.4. Quantitativer Vergleich der betroffenen Organsysteme

Tabelle 5.4. gliedert die einzelnen Erbkrankheiten und Beratungsindikationen nach der Art des davon betroffenen Organsystems. Sowohl die Gesamtzahlen, deren jährliche Aufgliederung und der prozentuale Anteil am Gesamtkollektiv werden angegeben. Die Zahl der Fälle allgemeiner Beratung ohne Vorliegen einer speziellen Erkrankung sind unter dem Punkt "Beratung" hier ebenfalls aufgeführt. Da mitunter mehrere Organsysteme gleichzeitig betroffen sind, übersteigen die angegebenen Prozentzahlen 100 % der Indikationen.

Mit Abstand am häufigsten wurde die Organgruppe 4, ZNS, periph. Nervensystem, Muskulatur, betroffen oder mitbetroffen (39,8 %). Bezieht man diese Zahl auf die Fälle, bei denen eine Erkrankung vorlag, also abzüglich der Fallgruppe "Beratung", so erhöht sich dieser Anteil auf 52,7 % aller Fälle.

An zweiter Stelle rangiert das Skelettsystem mit 26,2 %. Führt man obige Berechnung auch hier durch, so ergibt sich ein Anteil an den gesehenen Erkrankungen von 34,7 %. Die dritte große Gruppe stellt mit 24,4 % die "allg. Beratung" bei verschiedenen Fragestellungen und bei befürchtigtem exogenem Fruchtschaden dar.

Weiterhin erscheint es erwähnenswert, daß 4 % der Beratungen psychiatrische Erkrankungen zum Gegenstand hatten. Die Schizophrenie nimmt mit 39 Fällen den ersten Platz ein.

Table 5.-4.

Code Nr.	Betroffenes Organsystem	Anzahl					Gesamt	Prozent aller Fälle (%)
		1974	1975	1976	1977	1978		
0.	Beratung	35	94	105	80	85	481	24,4 %
1.	Stoffwechselsystem/ endokrine Organe	9	20	35	34	44	179	9,1 %
2.	Skelettsystem	45	72	98	91	114	517	26,2 %
3.	Herz - Kreislauf, Gefäße	8	18	24	13	14	86	4,4 %
4.	ZNS, periph. Nervensystem, Muskulatur	61	83	133	182	188	785	39,8 %
5.	Intestinum, Leber, Gallenwege, sekret. Pankreas	5	10	17	15	11	67	3,4 %
6.	Respirationstrakt	-	1	2	2	2	12	0,6 %
7.	Ohren	7	18	16	12	11	76	3,9 %
8.	Augen	10	10	21	18	18	87	4,4 %
9.	Haut und Anhangsgeb., Tastsinn	13	14	15	14	18	97	4,9 %
10.	Immunsystem, Lymphsystem, Milz, Blutbildung	5	15	10	3	14	61	3,1 %
11.	Urogenitaltrakt, Geschlechtsorgane	4	16	15	5	12	56	2,8 %
12.	Psychiatrische Erkrankungen	9	17	17	10	18	78	4,0 %

Tab. 5.-5.: Im Kollektiv gefundene Erkrankungen, nach jeweils betroffenem Organsystem und Häufigkeit

0. Beratung:

1. Belastung in der Gravidität	292
2. Dysplasien mult.	98
3. Eltern gesund/erh. Alter	56
4. Verwandtencho	47
5. Frühgeburt	1
6. Zwillinge, siamesische	1

2. Stoffwechsel/Endokrinium

1. Diabetes mellitus	33
2. Hämophilie A	19
3. Mucoviscidose	14
4. Mucopolysaccharidose	12
5. Osteogenesis imperfecta	10
6. Leukodystrophie, metachromatisch	9
7. Oligophrenie durch prim. Enzymdefekt	5

Je viermal: Adrenogenitales Syndrom (AGS), Glykogenose mit Kardiomegalie (M. Pompe), Willebrand-Jürgens-Sy., Marfan-Sy.,

Je dreimal: Athyreosis cong., Gangliosidosen (u.a. Tay-Sachs-Sy.), Hyperthyreose hered., Phenylketonurie, Albinismus.

Je zweimal: Albinismus oculocutaneus, Albinismus partiell (Waardenburg-Klein-Sy.), hämolytische Anämie (ß-Thaalasämie), Cystinose, Galaktosämie, Hypophosphatasie, Rachitis.

Je einmal: Agranulocytose (Kostmann-Sy.), hypochromatische Anämie, Cerebro-Hepato-Renal-Sy. (Zellweger-Sy.), Diabetes insipidus, Entmarkungskrankheit, testikuläre Feminisierung, M. Gaucher, Glykogenose IV, Hämophilie B (Christmas disease), Hanhart II-Sy. (Hypophysärer Minderwuchs, maligne Hyperpyrexie, Laktacidose cong., Laktoseintoleranz, Lipodystrophie prog. part., Lipomatoses, Lowe-Sy. (Oculocerebrorenales-Sy.), Mucopolidose, Myoklonusepilepsie, (Unverricht-Lundberg-Sy.), Myotonia dystrophica, südafr. Porphyrrie, Sphingolipidose (Batten-Sy.), Sphingolipidose (Niemann-Pick-Sy.).

2. Skelettsystem:

1. Spina bifida	95
2. LKG- Spalte	47
3. Anencephhalus	40
4. Gesichtsspalten	24
5. Klumpfuß	22
6. Mikrocephalus	21
7. Syndaktylien	15
8. Hüftgelenksluxation, cong.	14

9. Amnionabschnürung	10
10. Arthrogryposis mult. cong. (Guerin-Stern-Sy.)	10
11. Osteogenesis imperfecta	10
12. Neurofibromatose (M. Recklinghausen)	9
13. Achondroplasie	8
14. M. Bechterew	7
15. Rubinstein-Taybi-Sy.	7
16. Agenesie, renal (Potter-Sy. I)	6
17. Encephalocele	5

Je viermal: Aplasia radii + Herzvitium, Dysmelie, Dysostosis mandibulofacialis u. Erosion d. Cornea (Franceschetti-Sy.), Kyphose/Kyphoskoliose,

Je dreimal: Akrocephalosyndaktilie (Apert-Sy.), Hexadaktylie, Cornelia de Lange-Sy., Polydaktilieen.

Je zweimal: Angio-Osteo-Hypertrophie-Sy. (Klippel-Trenaunay-Sy.), Dysplasien chondro-ektodermal (Ellis van Creveld-Sy.), Dysplasien d. Foramen Magendie, Dysplasien osteochondral, Exostosen cartilag. mult., Hypoplasia mandibularis cong. (Pierre-Robin-Sy.), Osteosklerose, Otoksklerose, Rachitis, Russel-Silver-Sy., Skoliose.

Je einmal: Anencephalus m. Spina bifida, Aplasia radii bei Thrombopenie-Sy. cong., Goldenhar-Sy., Asymmetrie des Schädel, Basaliom m. Kieferzysten, Cranio-faciales

Dysmorphie-Sy., Dysostosis cranio-facialis (M. Crouzon), Dysplasien der Extremitäten, frontometaphysäre Dysplasie, Dystrophie, cranio-carpo-tarsalis (Freeman-Sheldon-Sy.), Gigantismus cerebral bei Makrocephalie, Hanhart II-Sy. (hypophys. Minderwuchs), Hydro-Mikro-Cephalus, Hypoplasie d. Schädelknochen, Mikrotie, Ohrfehlbildungen, Progerie, Rheumatische Erkrankungen, Trichterbrust.

3. Herz-Kreislauf, Gefäße:

1. Herzvitium	86
2. Holt-Oram-Sy.	4
3. Glykogenose m. Kardiomegalie	4
4. Sturge-Weber-Krabbe-Sy.	3
5. Cornelia de Lange-Sy.	3

Je zweimal: Klippel-Trenaunay-Sy., Ellis van Creveld-Sy., mult. Hämangiome, Situs inversus (Lebermark-Sy.).

Je einmal: Fam. hämolyt. Anämie, William-Beure-Sy., Cardiomyopathie, Hämolympfangiom, Hypotonie, Progerie, Sklerodermie.

4. ZNS, periph. Nervensystem, Muskulatur:

1. Geistige Behinderung m. unkl. Ätiologie	162
2. Epilepsie	98

3. Spina Bifida	95
4. Hydrocephalus	47
5. Anencephalus	40
6. Muskeldystrophie Duchenne	28
7. Mikrocephalus	21
8. Degeneration, tapetoretinal (Retinitis pigmentosa)	14
9. Athrophie, Muskel-, spin. (Werdnig-Hoffmann-Sy.)	11
10. Arthrogryposis multiplex (Guerin-Stern-Sy.)	10
11. Ataxie (u.a. (Friedreich'sche Herdataxie)	9
12. Dystrophie, Muskel-, prog.	9
13. Leukodystrophie, metachromatisch	9
14. Neurofibromatose (M. Recklinghausen)	9
15. Rubinstein-Taybi-Sy.	7
16. Encephalitis disseminata - Multiple Sklerose	6
17. Sklerose, tuberös	6
18. Atrophie d. N. opticus	5
19. Encephalocoele	5
20. Oligophrenie d. prim. Enzymdefekt	5

je viormal: Chorea Huntington, facio-scapuläre Muskeldystrophie, Muskeldystrophie Schultergürteltyp (Landouzy-Dejerinö), Hemiparese, Marfan-Sy.

je dreimal: Muskelatrophie, cerebrale Dysplasie, prog. Muskeldystrophie Typ Becker-Kiener, Muskeldystrophie Typ Erb, Gangliosidose (Tay-Sachs-Sy.), Gastroschisis,

Sturge-Weber-Krabbe-Sy., Cornelia de Lange-Sy., Muskelhypotonie, spast. Spinalparalyse,

je zweimal: Muskeltrophie (Charcot-Marie-Tooth-Sy.), Dysplasien chondro-ektodermal, Dysplasien d. Foramen Magendie, Zwerchfellhernie, Holoprosencephalie, Megacolon cong., Cerebralparese, cong. Parese, primär chronische Polyarthrit (PCP), Russel-Silver-Sy., Tetraspastik.

je einmal: Achromatopsie, Achromatopsie incompl., Anencephalus m. Spina bifida, Anophthalmie, Aplasie d. Bauchdecke m. Fehlbild. i. Urogenitaltrakt, Goldenhar-Sy., Athetose, Norrie-Warburg-Sy., Hirnatrophie prog., Kugelberg-Welander-Sy., Blepharophimosis + Epicanthus invers. + Ptosis, Zellweger-Sy., Diplegie spast., craniofaciales Dismorphie-Sy., Dysostosis craniofaciale, Entmarkungskrankheit, cerbr. Gigantismus bei Makrocephalus, Gliom, Hirnzyste, Hydro-Mikro-Cephalus, Muskelhypoplasie Typ Krabbe, Papillenhypoplasie, Hypoplasie d. N. opticus, Kleinhirn-Sy., Lowe-Sy., Migräne, Myasthenia gravis, Myoklonusepilepsie (Unverricht-Lindberg-Sy.), Myotonia dystrophica, Nystagmus cong., Plizaeus-Merzbacher-Sy., M. Parkinson, Polyneuropathie, Progerie, Prune-Belly-Sy., Ptosis, Cerebralsklerose, Sphingolipidose, Syringomyelie, Zwerchfellhochstand u. -Atresie.

5. Intestinum, Leber, Galle, Pankreas:

1. Omphalocoele	16
2. Atresie, Duodenal-, Anal-	7
3. Atresie, Ösophagus-	4
4. Atresie d. Gallengänge, intrahepatisch	3
5. Polycystisches Sy. (Potter-Sy. II)	3

je zweimal: Agenesie sacral u. Analatresie,
Coeliakie, Zwerchfellhernie, Kaudales-Fehlbil-
dungs-Sy., Kloakenekstrophie, Megacolon cong.,
Situs inversus (livemark-Sy.),

je einmal: Analektopie, Aplasie d. Bauchdecken m.
Fehlbildung i. Urogenitaltrakt, Colonatresie, Cere-
bro-Hepato-Renal-Sy., Colitis ulcerosa, M. Crohn,
Glykogenose IV, Prune-Belly-Sy., Zwerchfellhoch-
stand u. -Atresie,

6. Respirationstrakt:

1. Asthma/Atopische Disposition	7
2. Lungenfehlbildungen	3
3. Atelektase der Lunge	1

7. Ohren:

1. Taubstummheit/Schwerhörigkeit	53
2. Taubstummheit u. Retinitis pigmentosa (Usher- Sy.)	3

3. Otosklerose

2

je einmal: Norrie-Warburg-Sy., Mikrotie, Nystagmus cong., Ohrfehlbildung.

8. Augen:

1. Degeneration, tapetoretinal (Retinitis pigmentosa) 14

2. Katarakt, cong. 7

3. Atrophie d. N. opticus 5

je viermal: Retinoblastom, Franceschetti-Sy., Glaukom cong., Marfan-Sy.,

je dreimal: Tay-Sachs-Sy., Myopie, Usher-Sy.,

je zweimal: Albinismus oculocutaneus, blind (o. Ang. d. Ät.),

je einmal: Achromatopsie, Achromatopsie incompl., Aniridie, Anophthalmie, Degeneration d. Macula, retinale Dysplasie, Hypoplasie d. Papille, Keratokonus, Kugellinse cong. (Weil-Marchesani-Sy.), Lowe-Sy., Nystagmus cong., Retinischisis bds..

9. Haut u. Anhangsgebilde, Tastsinn:

1. Syndaktylien 15

2. Neurofibromatose (M. Recklinhausen) 9

3. Dysplasien, ektodermal 4

4. Epidermiolysis bullosa	4
5. Psoriasis	4

je dreimal: Cutis marmorata, Dermatitis herpetiformis, ...

je zweimal: Albinismus, Albinismus oculocutaneus,
Basalzellnaevus-Sy., Ekzeme/Neurodermitis,

je einmal: Alopecia areata, Alopecia praematura,
Akne vulgaris/pustulosa, Basaliom m. Kieferzysten,
Blepharophimosis + Epicanthus inversus + Ptosis,
dermatologische Erkrankungen allg., Keratosis plan-
tare et palmare, Lymphödem generalisiert prim., Muco-
sanaevus, Naevus flammeus, Progerie, Sklerodermie,
Weber-Cockayne-Sy., Xeroderma pigmentosa.

10. Immunsystem, Lymphsystem, Milz, Blutbildung:

1. Blutgruppenverträglichkeit	8
2. Asthma/Atopische Disposition	7
3. M. Bechterew	7
4. Leukämie cong.	5
5. Immundefekte (z.B. Hypogammaglobulinämie)	4

je zweimal: Hämolytische Anämie, (β-Thalassämie),
Coeliakie, Encephalomyelitis disseminata, primär
chronische Polyarthritidis (PCP),

je zweimal: Hypochromatische Anämie (Benjamin-Sy.),
Aplasia radii bei Thrombopenie-Sy., M. Crohn, M. Gau-
cher, Hämolympfangiom, Morbus hämolyticus neonatorum,

Lowe-Sy., Lymphangiomatose, Lymphödem general. prim.,
Rheumatische Erkrankungen, Sklerodermie, Thrombopenie
u. -dystrophie, Thrombasthenie Glanzmann.

11. Urogenitaltrakt, Geschlechtsorgane:

1. Agenesie d. Nieren (u.a. Potter-Sy. I)	9
2. Dysplasien im Urogenitaltrakt	9
3. Adrenogenitales -Sy. (AGS)	4
4. Hypospadie	4
5. Cystenniere (u.a. Potter-Sy. II)	3
6. Spermiogramm, pathol.	2

je einmal: Aplasie d. Bauchdecken m. Fehlbildung

i. Urogenitaltrakt, Zellweger-Sy., Diabetes insi-
pidus, Diabetes renalis, Feminisierung testikulär,
Kryptorchismus, Lowe-Sy., Nephrotisches-Sy. Finni-
scher Typ, Prune-Belly-Sy. Sterilität.

12. Psychiatrische Erkrankungen:

1. Schizophrenie	40
2. Psychose, manisch-depressiv	17
3. Psychische Auffälligkeit	2

5.5. Gesamtzahlen der bei Verdacht auf Vorliegen einer chromosomalen Aberration durchgeführten Beratungen und der durch das Chromosomenlabor erstellten zytogenetischen Untersuchungen

Im selben Berichtszeitraum wurden von der Beratungsstelle insgesamt etwa 2440 Beratungen im Zusammenhang mit einer Chromosomendiagnostik durchgeführt. Den weitaus größten Anteil machte hier die Indikation "erhöhtes Alter der Gravida" aus.

Im Durchschnitt der Jahre 1973 - 1979 machte diese Indikationsstellung 72 % der pränatalen Diagnostik bundesweit aus, 1979 allein betrug der Anteil bereits 85,3 % mit weiter steigender Tendenz (DFG-Report) (88).

Das Chromosomenlabor der Kinderpoliklinik München führte im Berichtszeitraum von 1974 - 1979 insgesamt 3374 zytogenetische Untersuchungen an Lymphozyten- und 1565 an Amnionzellkulturen durch (26).

Ta. 1 : Beratung bei Chromosomendiagnostik an der genetischen Beratungsstelle München/Chromosomenlabor der Kinderpoliklinik (26).

	74	75	76	77	78	79
durchgef.						
Beratungen	252	297	378	429	397	687
Chromosomen-US						
a. Lymphozyten	443	495	672	543	632	589
Chromosomen-US						
a. Amnionzellk.	23	77	148	248	426	643

6. Diskussion

6.1 Qualitative Einordnung der Studie

6.1.1. Ausgangssituation und limitierende Faktoren

Für diesen Tätigkeitsbereich war die systematische Erfassung eines nicht unerheblichen Teiles des Patientengutes der Genetischen Beratungsstelle München erforderlich, da die Zahl der Beratungsfälle, die nicht von der Dokumentationsstelle der DFG für pränatale Diagnostik erfaßt wurden, stark zunahm und in der bisherigen Dokumentationsart nicht mehr überschaubar war.

Dabei sollte ein Dokumentationssystem geschaffen werden, das einen raschen Überblick über Art und Zahl der einzelnen Indikationen und gestellten Diagnosen sowie über Art, Herkunft und Struktur des Patientenkollektivs erlaubt. Dadurch sollte die Erfassung einzelner Krankengruppen zur nachgehenden Untersuchung als auch Schwerpunkte der Nachfrage sowie besonders anzusprechende Zielgruppen der Bevölkerung im Sinne der Öffentlichkeitsarbeit ermöglicht werden.

Bei der Erstellung der Kartei mußte aus technischen und kapazitiven Gründen auf den Einsatz der EDV verzichtet werden. Die Daten selbst mußten aus mäßig strukturierten Karteien und Archiven zusammengetragen werden.

Der Umfang und die Qualität der eruierbaren Informationen sowie die Wahl eines mechanischen Datenträger- und Sortiersystems wirkte sich limitierend vor allem auf Umfang, Vollständigkeit und Qualität einzelner Daten, speziell der soziodemographischen, aus. Rückfragen bei Patienten schieden von vornherein aus Gründen der Praktikabilität und Durchführbarkeit der systematischen Erfassung des Patientenkollektivs aus. Diese Nachteile werden aber zumindest teilweise durch die große Zahl der erfaßten Beratungen (1711) ausgeglichen.

Der Bereich der Beratungstätigkeit im Zusammenhang mit einer pränatalen Diagnostik wurde bewußt ausgeschlossen, da hier entsprechende Auswertungen bereits vorliegen. Überschneidungen in Einzelfällen ließen sich jedoch nicht vermeiden.

6.1.2 Die Aussagekraft der gewonnenen Daten

Die Vergleichbarkeit mit anderen Studien, wie z.B. die von Skogstad, Theile, Sorensen, Reid u.a. gerade im soziologischen Bereich ist nur bedingt gegeben, da im Gegensatz zu diesen keine direkten Befragungen der Patienten durchgeführt wurden und damit die Verlässlichkeit einzelner Daten nicht überprüft werden konnte (z.B. "Überweiser").

Andere wiederum, wie z.B. das Datenfeld "Betroffener", waren durch das fast regelmäßige Vorliegen exakter Stammbäume sehr verläßlich zu ermitteln.

Da in einigen Fällen betroffene Säuglinge und Kinder als Patienten, auf die das Krankenblatt bezogen war, erfaßt wurden und auch unter dieser Bedingung codiert werden mußten, sind die Aussagen jedoch mit katamnestischen Studien, die sich natürlich immer mit den Eltern als Ansprechpartner befassen, nur bedingt vergleichbar.

Eine weitere Schwierigkeit begründete die Tatsache, daß in den Beratungsberichten zu ein und derselben Krankheit bei verschiedenen Fällen durchaus verschiedene Erbmodi angegeben wurden. Da sich oftmals die Widersprüche nicht befriedigend lösen ließen, wurden die einzelnen Erkrankungen in vorgefundener Form codiert und in entsprechend aufgegliederter Weise in Tab. 5.-2. wiedergegeben. Da jedoch die verschiedenen Angaben zur Ätiologie durchaus ihren anamnestischen Hintergrund haben, kommt dieser vor-dergründige Nachteil der Vollständigkeit und Aussagekraft der Darstellung zu gute.

6.2. Vergleichende Betrachtung der Ergebnisse

6.2.1. Betroffene und Überweisungsverhalten

Das Datenfeld "Betroffener" läßt sich mit den bei verschiedenen Autoren mit "Beratungsgrund" oder ähnlich bezeichneten

Angaben vergleichen. Während bei Theile und Skogstad der Grund "eigenes betroffenes Kind" mit 35 - 55 % vermerkt ist und "Krankheit des Beratenen selbst" und "Krankheit eines Verwandten" mit 14 - 18 % folgen, liegen die eigenen Zahlen bei 27,8 % (Pat. selbst betr.), 25,9 % (betr. Kind), 24,3 % (famil. Belast.) (78,92).

Dieses Ergebnis jedoch harmoniert sehr gut mit den Zahlen des Abschlußberichts des Marburger Modellversuchs, der mit 1390 Fällen ein ähnlich großes Kollektiv erfaßt. Hellwig de Beato gibt für Erkrankung des Patienten selbst und Erkrankung eines Kindes je 30 %, für Erkrankung eines Angehörigen 23 % und für den Rest 16 % an (ca. 22 % im eigenen Kollektiv (29).

Der Wunsch nach allgemeiner Beratung und Beratung bei Verdacht auf exogenen Fruchtschaden nahm nicht in gleicher Weise wie andere Indikationsgruppen zu, sondern stagnierte ab 1976. Nach Mitteilung der Berater der Beratungsstelle stieg jedoch die Zahl der nicht dokumentierten telefonisch erteilten Auskünfte in diesem Bereich ab 1976 erheblich an. Dies legt auch den Schluß nahe, daß der Informationsstand der Bevölkerung und der niedergelassenen Ärzte über den Berichtszeitraum hin wuchs.

Außerdem ist in der Bevölkerung das Bewußtsein gegenüber fruchtschädigenden Faktoren angewachsen. Die Auswirkung der massiven Öffentlichkeitsarbeit, die mit der Einrich-

tung modellhafter Beratungsstellen durch die Bundesregierung und die DFG einhergehend, sei hier als Beispiel beständig genannt (58,61,62,88,92,99,100).

Auch das Verhältnis der gesehenen Indikationen zur Zahl der Patienten ($\frac{191 \text{ Ind.}}{1711 \text{ Pat.}} = 1,15$) stimmt gut mit den Marburger Zahlen ($\frac{1658 \text{ Diag.}}{1390 \text{ Pat.}} = 1,19$) gut überein (32).

Wieviele Patienten im untersuchten Gut aus eigener Initiative die Beratungsstelle aufsuchten, läßt sich direkt nicht beantworten. Da nicht, wie in anderen Studien, die Patienten direkt nach dem Auslöser ihres Beratungswunsches gefragt werden konnten (71,72,73,78,92), läßt sich nicht differenzieren, ob die Überweisung vom niedergelassenen Arzt oder Krankenhaus initiiert wurde, oder ob diese Stellen lediglich als Mediator für den dringenden Beratungswunsch des Patienten anzusehen sind.

Bei Krankenhäusern und anderen Institutionen ist es jedoch wahrscheinlich, daß sie als Initiatoren auftreten, da die meisten Überweisungen im Zuge der Diagnostik von Erkrankungen Neugeborener, Säuglingen und Kleinkindern, sowie in Fällen der Begutachtung erfolgen.

Der überproportionale Anstieg der Überweisungszahlen der niedergelassenen Ärzte kann jedoch als Trendmarker für die erhöhte Aufmerksamkeit gegenüber möglicherweise erblichen Defekten sowie der Möglichkeit einer genetischen

Beratung und Diagnostik gewertet werden.

Bei einem Vergleich mit anderen Autoren zeigt sich eine Übereinstimmung am ehesten mit anglo-amerikanischen Untersuchungen wie von Reid, Reynolds oder Riccardi (71, 72,73). Auch W.Hellwig de Beato beschreibt für Marburg den Trend hin zur Überweisung durch Ärzte mit einem Anteil von 67 % im Jahre 1977 (29). Für die Beratungsstelle Frankfurt wurde für den gesamten Berichtszeitraum ein Anteil der Überweisungen von 86 % ermittelt, was mit den eigenen Zahlen sehr gut übereinstimmt. (29,81).

6.2.2. Räumliche u. soziale Herkunft der Patienten

Das Versorgungsgebiet der Genetischen Beratungsstelle München gliedert sich in das Ballungsgebiet München-Augsburg und in die ländlich und kleinstädtisch strukturierten Gegenden des süd- und südostbayerischen Raumes. Vergleiche mit Studien aus anderen Regionen sind aus Grund dieser spezifischen Mischstruktur nur bedingt möglich.

Das auffallendste Ergebnis ist der stetig zunehmende Anteil der Überweisungen aus der Region, während auch die absoluten Zahlen für den Großraum München (Stadt u. Landkreis) gegen Ende des Berichtszeitraums eher leicht rückläufig waren respektive zumindest stagnierten. Damit scheint sich auch hier zu bestätigen, daß der Bekanntheitsgrad der genetischen Beratung auch über die Grenzen

einer Universitätsstadt hinaus zumindest bei den Vertretern des Gesundheitswesens erfreulich zunimmt (29,101).

Der einzige und dazu nur sehr eingeschränkt aussagefähige Indikator zur Sozialstruktur der Beratenen ist die Versicherungsform. Der Anteil der Privatversicherten - i.d. Gesamtbevölkerung ca. 10 %, die wohl in ihrer überwiegenden Zahl aus mittleren und höheren Schichten stammen dürften, stieg von 1974 - 1976 von 26,5 % auf zunächst 27 %, um sich dann in den Jahren bis 1979 auf 18,5 % zu reduzieren. Wönn es auch unzulässig wäre, die soziale Schicht allein nach der Zugehörigkeit zu den verschiedenen Versicherungsformen zu beurteilen, so läßt sich doch eine gewisse Überrepräsentanz mittlerer und höherer sozialer Schichten im Untersuchungskollektiv annehmen, die auch in der überwiegenden Zahl anderer Untersuchungen festgestellt wurde (7, 29,48,71,78,80,92, 100,10.).

6.2.3. Die Zahl der Indikationen und ihre relative Häufigkeit

Die oftmals gefundene Unsicherheit in der eindeutigen Zuordnung der Ätiologie zu einem Krankheitsbild erklärt sich zum einen aus einer mitunter nicht genügend exakt gehandhabten Terminologie, zum anderen aber vor allem aus der Variationsbreite erblicher Krankheiten und der vielfach

lückenhaften wissenschaftlichen Kenntnisse der genauen genetischen Zusammenhänge (53).

Bei richtigem Verständnis kann diese Aufschlüsselung als Hinweis dienen, gefaßte Meinungen zur Ätiologie einer Krankheit bei einer Beratung an Hand anderer Fälle einer kritischen Überprüfung zu unterziehen. Bei der Aufgliederung einzelner Indikationen nach der Häufigkeit ihres Auftretens fällt die Gruppe der mit exogenen Noxen belasteten Schwangerschaften auf. Mit insgesamt 14,8 % aller gesehenen Indikationen ist sie wesentlich häufiger als bei anderen Studien, wie z.B. im Marburger Modellversuch 2 % und in der Skogstad-Studie 5 % (78,92). Innerhalb dieser Gruppe auffällig ist der Anteil bei Alkohol- und Suchtmittelabusus (Heroin, LSD, Haschisch, etc.) von 1,3 %, wobei sich unter dem Titel "Medikamente" sicherlich zusätzlich Fälle von Medikamentenabusus verbergen dürften (Diazepam, Barbiturate etc.). Die Zahlen belegen, daß in diesem Bereich ebenfalls ein starkes Informationsbedürfnis von Ärzten und betroffenen Frauen besteht. Den genetischen Beratungsstellen fällt hier die Aufgabe der Aufklärung zu, obwohl dieser Bereich primär mit Genetik nur bedingt etwas zu tun hat.

Die übrige Aufstellung der häufigsten Erkrankungen stimmt in Art und Anzahl gut mit den Zahlen, die W. Hellwig de Beato zu den in Marburg gestellten Diagnosen vorlegte,

überein (29). Den auch in München beobachteten Anstieg bei der Spina bifida bringt Hellwig mit der zunehmend besseren Möglichkeit der pränatalen Diagnostik und deren Publizität in Verbindung (29). Aus der Lektüre der jeweiligen Krankenblätter heraus läßt sich diese Ansicht für die Münchener Beratungsstelle nur bestätigen.

Bei der Aufgliederung der einzelnen Indikationen in betroffene Organsysteme zeigte sich, daß die Gruppe "ZNS, periph. Nervensystem und Muskulatur" als ontogenetische Einheit in ca. 40 % der Fälle betroffen oder mitbetroffen war. Einen genauso hohen Anteil an betroffenen Organen beschreibt C.O. Carter für das neuro-muskuläre System (12). Bei anderen Autoren liegt es zwar auch mit Abstand an erster Stelle, doch nur in einem Bereich von 20 - 30 % (32,37,78). Der hohe Anteil im eigenen Gut kommt natürlich auch dadurch zustande, daß konsequent alle mittelbar oder unmittelbar schwerer betroffener Organsysteme codiert wurden. Pro Indikation ergaben sich dadurch 1,3 betroffene Organsysteme.

Gefolgt wird der vorgenannte Punkt vom Skelettsystem und dem Stoffwechselsystem/Endokrinium. Berücksichtigt man die aus vorgenannten Gründen insgesamt höhere Inzidenz, korrespondieren die gefundenen Zahlen sehr gut mit anderen Studien (12,32,37,78).

Besonders erwähnt sei hier nochmals der Punkt "Beratung", der exogen belastete Schwangere, Verwandtenehen, erhöhtes Alter u.ä. mit einschließt. Fast 1/4 der gesamten Beratungstätigkeit am untersuchten Teilkollektiv der Beratungsstelle entfiel auf diese Gruppe. Diese Zahl ist umso erfreulicher als gerade dieser Gruppe die genetische Beratung auf dem Weg zur Erfüllung eines u.U. lange gehegten Kinderwunsches die entscheidende Hilfestellung geben kann.

7. Zusammenfassung

Im allgemeinen Teil der Arbeit wird zunächst ein Überblick über die historische Entwicklung der Genetik und der genetischen Beratung gegeben.

Die folgenden Kapitel befassen sich mit ethischen Problemen, die durch die genetische Beratung und ihre Konsequenzen berührt werden, mit den psychologischen und soziologischen Voraussetzungen, die sowohl Ratsuchende als auch Berater in das Beratungsgespräch einbringen, sowie mit den Wirkungen und Auswirkungen der genetischen Beratung auf den Einzelnen und auf die Gesamtgesellschaft.

Das Ziel der Arbeit war es, innerhalb der Genetischen Beratungsstelle der Universität München ein Dokumentationssystem für die Beratungsfälle einzurichten, bei denen die vorliegende Beratungsindikation nicht durch eine chromosomale Aberration bedingt ist und die nicht mit dem primären Wunsch einer pränatalen Diagnostik zum Ausschluß einer solchen Aberration des Feten überwiesen werden.

Für das System der Kartei war die Bedingung der einfachen Handhabung sowie der variablen Abfragbarkeit nach verschiedenen soziodemographischen und medizinisch-genetischen Kriterien gestellt. Die Wahl fiel auf die Einrichtung einer Randlochkartei nach dem System der Fa. Haensel GmbH & Co. KG (85).

Im Anschluß war diese neue Kartei, die bis zum Beratungsjahrgang 1974 zurückreichend erstellt wurde, für die Jahre 1974 bis 1979 auszuwerten.

Insgesamt wurden für die Jahre 1974 bis 1979 1711 Patienten mit 1971 Indikationen erfaßt. Dabei wurden 230 verschiedene Krankheitsbilder bzw. Indikationen mit 50 weiteren Untergliederungen registriert. Bei ca. 13 % der Fälle konnten mangels nicht oder nur unvollständig vorliegender Krankenblätter nicht alle Daten komplett erfaßt werden.

In 27,8 % der Fälle war der Beratene selbst von einer Auffälligkeit, in 25,9 % war ein Kind, in 24,3 % ein sonstiger Verwandter des Beratenen betroffen; 9,9 % der Ratsuchenden wünschten eine allgemeine Beratung und 12,0 % befürchteten eine exogene Schwangerschaftsnoxe.

Die überwiegende und über den Berichtszeitraum zunehmende Zahl der Beratenen wurde durch niedergelassene Ärzte überwiesen, ca. 59,0 %, von Krankenhäusern etc. ca. 19,5 % und 10,0 % kamen ohne Überweisung direkt in die Beratungsstelle. Dabei ist zu berücksichtigen, daß nicht ermittelt wurde, wer, ob Arzt oder Patient, die Überweisung initiierte.

Gegenüber dem Ballungsraum München gewann der Raum Süd- und Südostbayern zunehmend an Bedeutung. Im Durchschnitt

kamen 29,7 % der Patienten aus München, 10,5 % aus dem Landkreis München und 34,5 % aus dem sonstigen Land Bayern. 1979 betrug der Anteil aus Bayern (außer Stadt und LK München) bereits 43 %. Das übrige Bundesgebiet sowie das Ausland sind als Herkunftsorte der Patienten von geringerer Bedeutung.

Der Anteil der Privatversicherten als grober Indikator für soziale Schichtung fiel von 26,5 % im Jahre 1974 auf 18,5 % 1979. Im Durchschnitt betrug er 21,5 % und liegt damit deutlich über dem Bevölkerungsdurchschnitt von ca. 10 % (87).

Als Gruppe zusammengefaßt bildete die Indikation "Gravidität bei Belastung mit Medikamenten, Röntgen, Virusinfektionen etc." mit 14,8 % den häufigsten Beratungsgrund, gefolgt von "geistiger Behinderung mit unklarer Ätiologie" (8,2 %) und "physische Blindheit" 7,2 %.

Fiel der relative Anteil der erstgenannten Indikation über den Berichtszeitraum hin ab, stiegen die anderen beiden an. Es darf konstatiert werden, daß der vermehrte Wunsch nach genetischer Diagnostik bei unklaren Krankheitsbildern sowie das verbesserte Angebot bei zunehmender Publizität der pränatalen Diagnostik diesen auch für andere Indikationen symptomatischen Anstieg bewirkte.

Im Zusammenhang mit einer Ausschlußdiagnostik fetaler Chromosomenaberrationen führte die genetische Beratungsstelle München ca. 2440 Beratungen im Berichtszeitraum durch. Das Chromosomenlabor nahm von 1974 - 1979, 3374 zytogenetische Untersuchungen an Lymphozytenkulturen und 1565 an Amnionzellkulturen vor.

8. Literaturverzeichnis

- 1 Antley, M.A., e.a.: Effects of Genetic
on Parental Self-Concepts.
J. Psychol. 83, 335-338 (1973)
- 2 Antley, R.M., e.a.: Psychological Responses to
Genetic Counseling for Down's Syndrom.
Clin. Genet. 9, 257-265, (1976)
- 3 Antley, R.M.: The Genetic Counselor as Facilita-
tor of the Counselee's Decision Process.
Birth Defects: Original Article Series,
vol. XV, No. 2, 137 - 168, New York:
The National Foundation (1979)
- 4 Baitsch, H.: Das eugenische Konzept - einst und
jetzt in Genetik und Gesellschaft
(G.G. Wendt, Hrsg.). Wiss. Verlagsgesell-
schaft Stuttgart, 59-67 (1970)
- 5 Baitsch, H.: Die genetische Beratung - Ziele
und Motive in Kindliche Indikation zum
Schwangerschaftsabbruch (Bamberger Symposion
1981). Wiss. Inform. 7/7, 19-26,
Friedrichsdorf (1981)

- 6 Bickel, H., Flatz, G., Knörr, K., Neuhoff, V.,:
DFG: Pränatale Diagnose genetisch be-
dingter Defekte. Umschau (in Wissenschaft
und Technik) 77/9, 281-283 (1977)
- 7 Black, R.B.: The Effects of Diagnostic Uncer-
tainty and Available Option on Percep-
tions of Risk. Birth Defects: Original
Article Series, vol. XV, No.5 c, 341-344,
New York: The National Foundation (1979)
- 8 Bloch, E., DiSalvo, M., Hall, B.D., Epstein,
C.J.: Alternativ Ways of Presenting Em-
piric Risks. Birth Defects: Original Ar-
ticle Series, vol. XV, No. 5 c, 233-244,
New York: The National Foundation (1979)
- 9 Böckle, F.: Ethik und Genetik in Genetik und Ge-
sellschaft (G.G. Wendt, Hrsg.).Wiss. Ver-
lagsgesellschaft Stuttgart, 130-145 (1970)
- 10 Callahan, S.: An Ethical Analysis of Responsible
Parenthood. Birth Defects: Original Artic-
le Series, vol XV, No. 2, 217-238, New York:
The National Foundation (1979)
- 11 Caplan, A.: Genetic Counseling, Medical Genetics
and Theoretical Genetics: An Historical
Overview. Birth Defects: Original Article

- Series, vol XV, No. 2, 21-31, New York:
The National Foundation (1979)
- 12 Carter, C.O., et al.: Genetic Testing, A Review
Up, Lancet 1, 281-285 (1971)
 - 13 Cuisinier-BARRIER, D., Zabet, M.T., Maitre, J.:
Cost - Benefit Analysis of Prenatal Diag-
nosis of Metabolic Diseases in Prenatal Diag-
nosis (Proceedings of the 3rd European Confe-
rence on Diagnosis of Genetic Disorders, Mün-
chen 12.-14.04.78) (Murken, J.D., Stengel-
Rutkowski, S. et al., Hrsg.). 192 S. - B.
Enke Verlag Stuttgart (1979)
 - 14 Davis, J.G.: A Counselors Viewpoint Birth Defects:
Original Article Series, vol. XV, Nr 2
113-122, New York: The National Foundation
(1979)
 - 15 Dreher, E.: Kurzkommentar zum Strafgesetzbuch
(57. Aufl.) Beck Verlag, München (1977)
 - 16 Dunn, L.C.: Cross Currents in the History of
Human Genetics. Am. J. o. Hum. Genet. 14,
1-11 (1962)
 - 17 Engel, A., Koch, H.G.: Zum rechtlichen Wert von
Ethik-Kommissionen. Dt. Med. Wochenschrift
107/12, Stuttgart (1982)

- 18 Flatz, G.: Vergleich von Kosten und Nutzen der Prävention des Down-Syndroms durch pränatale Diagnostik in Pränatale Diagnostik (Murken J.D., Stengel-Rutkowski, S., e.a., Hrsg.). 208-213, Enke Verlag Stuttgart (1978)
- 19 Fletcher, J.: Prenatal Diagnosis, Selectiv Abortion, and the Ethics of Withholding Treatment from the Defective Newborn. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, No. 2, 239-245, New York: The National Foundation (1979)
- 20 Fraser, F.C.: The Development of Genetic Counseling. Birth Defects: Original Article Sereies, vol. XV, No, 2, 5-15 New York: The National Foundation (1979)
- 21 Fuchs, M.: Die zivilrechtliche Haftung des Arztes aus der Aufklärung über Genschäden. Neue Jur. Wochenschrift 12, 610-613 (1981)
- 22 Fuhrmann, W.: Genetische Beratung bei Mongolismus in Erbkrankheiten: Risiko und Verhütung (Wendt, G.G., Hrsg.). Med. Verlagsgesellschaft Marburg (1975)

- 23 Fuhrmann, W., Vogel, F.: Die Tätigkeit des Arztes
und die Biologische Zukunft des Menschen.
Materia Medica Nordmark 22/11-12, 509-519,
Hamburg (1970)
- 24 Fuhrmann, W., Vogel, F.: Probleme der genetischen
Familienberatung. Materia Medica Nordmark
22/11-12, 520-531, Hamburg (1970)
- 25 Fuhrmann, W., Vogel, F.: Genetische Familienberatung
(2. Aufl.). Springer Verlag Berlin, Heidel-
berg, New York (1975)
- 26 Goder, M.: Chromosomendiagnostik in der Pädiatrie.
Inaugural-Dissertation a.d. Universität
München, (1981)
- 27 Gründel, J.: Die sittliche Bewertung der eugenischen
Indikation und genetischer Experimente in
Kindliche Indikation zum Schwangerschafts-
abbruch (Bamberger Symposion 1981).
Wirtsch. Inform. 177, 17-99, Niederrhein dort (1981)
- 28 Gueff, A., Rüdin, E. Ruttke, F.: Kommentar zum Ge-
setz zur Vorhütung erbkranken Nachwuchses vom
14. 07. 1933. Mit Auszügen aus dem Gesetz ge-
gen gefährliche Gewohnheitsverbrecher und
über Maßregeln der Sicherung und Besserung
vom 24. 11. 1933. J.F. Lehmann München (1934)

- 29 Hellwig de Beato, W., Prinz, H.: Soziale Situation und räumliche Herkunft der Beratungsfälle in Genetische Beratung, ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg. Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Bonn - Bad Godesberg (1979)
- 30 Hepp, H.: Schwangerschaftsabbruch aus kindlicher Indikation - anthropologisch-philosophische Aspekte des Arzt-Patienten-Konflikts in Kindliche Indikation zum Schwangerschaftsabbruch (Bamberger Symposion 1981). Wiss. Inform. 7/7, Friedrichsdorf (1981)
- 31 Hepp, H., Seidler, E., Spann, W., Wuermeling, H-B.: Ethik, Münch. med. Wschr. 126/6, 127-136 (1984)
- 32 Hillig, U., Lohrengel, Chr., Merz, K.: Diagnosen in der genetischen Beratung in Genetische Beratung, ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg. Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Bonn - Bad Godesberg (1981)
- 33 Hsia, E.Y.: The Genetic Counselor as Information Giver. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, No. 2, 169-186, New York: The National Foundation (1979)

- 34 Hull, R.T.: Why Genetic Disease, Birth Defects: Original Article Series vol. XV, Nr. 2, 57-69, New York: The National Foundation (1979)
- 35 Hunold, G.: Papst und Pille. Heyne Verlag München (1969)
- 36 Jankowski, W.: Genetik und Genealogie. Med. Monatsspiegel 5, 116-119, (1973)
- 37 Kaiser, P.: Die Praxis der genetischen Beratung in Erbkrankheiten: Risiko und Verhütung (Wendt, G.G., Hrsg.), 145-155. Die Medizinische Verlagsgesellschaft Marburg (1975)
- 38 Kanner, L.: Die Empfindungen von Eltern retardierter Kinder. Vortrag beim 67. Jahrestreffen der American Association on Mental Deficiency, Hotel Bellevue-Stratford, Philadelphia, Pennsylvania (1952)
- 39 Kessler, S.: The Genetic Counselor as Psychotherapist. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, Nr. 2 187-200, New York: The National Foundation (1979)
- 40 Knörr, K.: Die pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte und ihre Probleme in Kindliche Indikation zum Schwangerschaftsabbruch (Bam-

- berger Symposion 1981). Wiss. Inform. 7/7, 49-51, Friedricksdorf (1981)
- 4 Knörr, K., Knörr-Gärtner, H., Beller, F.K., Lauritzen, Ch.: Lehrbuch der Geburtshilfe und Gynäkologie (2. Aufl.), Springer Verlag Berlin, Heidelberg, New York (1982)
- 42 Koch, G.: Genetische Beratung in Erlangen 1966 - 1976 mit einem kurzen Beitrag zur Geschichte der genetischen Beratung. Palm und Enke, Erlangen (1977)
- 43 Kotlarek, F. Schütz, E.: Angeborene Behinderung - ein unvermeidliches Schicksal? Medizinische Klinik 77/4, 96-104, München (1982)
- 44 Kurtz, G.M., Piccardi, V.M.: Nonverbal Communication as an Element of Genetic Counseling. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, Nr. 5 c, 245-256, New York: The National Foundation (1979)
- 45 Lappé, M.: Theories of Genetic Causation in Human Disease. Birth Defekcts: Original Article Series, vol XV, No. 2, 33-46, New York: The National Foundation (1979)

- 46 Lenz, W.: Die sogenannte genetische Indikation zum Schwangerschaftsabbruch in Kindliche Indikation zum Schwangerschaftsabbruch (Bamberger Symposion 1981) Wiss. Inform. 7/7, 11-16, Friedrichsdorf (1981)
- 47 Lenz, W.: Medizinische Genetik (4. Aufl.). Thieme Verlag Stuttgart (1979)
- 48 Levine, C.: Genetic Counseling: The Clients Viewpoint. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, No. 2, 123-135, New York: The National Foundation (1979)
- 49 Lippman-Hand, A., Fraser, F.C.: Genetic Counseling: Parents Responses to Uncertainty. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, No. 5 c, 325-339, New York: The National Foundation (1979)
- 50 Loderberg, E.: Biomedical Frontiers: Genetics in the Challenge of Life (Fehr, H., Kunz, R.M., Hrsg.) 39-231 Burkhäuser Verlag Basel, Stuttgart (1979)
- 51 Lubs, H.L.: Does Genetic Counseling Influence Risk Attitudes and Decision Making? Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, No. 5 c, 355-367, New York: The National Foundation (1979)

- 52 Mahn, H.: Wirkung der Genetischen Beratung in Genetische Beratung, ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg (Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Hrsg.) Bonn-Bad Godesberg (1979)
- 53 McKusick, V.A.: Mendelian Inheritance in Man, Catalogs of Autosomal, Dominant, Autosomal Recessive and X-Linked Phenotyps (6. Aufl.). The John Hopkins University Press, Baltimore, London (1982)
- 54 Mendell, A.F., Spence, M.A.: Empiric Recurrence Risks and Models of Inheritance: Part I Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, No. 5 c 39-41, New York: The National Foundation (1979)
- 55 Moser, H.: Genetische Beratung und Familienplanung. H. Huber Verlag Bern (1980)
- 56 Murken, J.D., e.a.: Genetische Familienberatung und pränatale Genetik. J.F. Lehmanns Verlag München (1972)
- 57 Murken, J.D.: Pädiatrische Nachuntersuchungen nach Amniozentese. Monatsschrift für Kinderheilkunde 123, 201-202 (1975)

- 58 Murken, J.D.: Ein Eckpfeiler der Vorsorgemedizin.
GGG-Zeitung 77, 107 (1977)
- 59 Murken, J.D., Cleve, H.: Humangenetik (2. Aufl.)
 Enke Verlag Stuttgart (1979)
- 60 Murken, J.D., Stengel-Rutkowski, S.: Ausweg gene-
 tische Beratung. *Münch. med. Wschr.* 120/23,
 777-779 (1978)
- 61 Murken, J.D., Stengel-Rutkowski, S.: Die pränatale
 Diagnostik. (Monatskurse für) die ärztl.
 Fortbildung 28/22, 877-881 (1978)
- 62 Murken, J.D., Stengel-Rutkowski, S.: Pränatale Diag-
 nostik. Enke Verlag Stuttgart (1978)
- 63 Murken, J.D., Stengel-Rutkowski, S., Schwinger, E.,
 o.a.: Prenatal Diagnosis (Proceedings of
 the 3rd European Conference on Prenatal
 Diagnosis of Genetic Disorders, München
 12. - 14. 04. 1978), Enke Verlag Stuttgart
 (1978)
- 64 Murray, R.: Genetic Health: A Dangerous, Probably
 Erroneous, and Perhaps Meaningless Concept.
 Birth Defects: Original Article Series,
 vol. XV, No. 2, 71-80, New York: The Natio-
 nal Foundation (1979)

- 59 Nick, J.: Die neue Ehemoral. Glock und Lutz
Nürnberg (1969)
- 66 Oversohl, K.: Chromosomenaberrationen in der klini-
schen Praxis. Inaugural-Dissertation a.d.
Universität München (1974)
- 67 Pauker, S.P., Pauker, S.G.: The Amniocentesis Deci-
sion. Birth Defects: Original Article Series,
vol. XV, No. 5 c, 291-323, New York: The Na-
tional Foundation (1979)
- 68 Pfeiffer, W.: Das Gorgonenhaupt der Wahrheit.
Medica 3/1, 13-14 (1982)
- 69 Pitzen, P., Rösler, H.: Orthopädie. (14. Aufl.)
Urban & Schwarzenberg, München, Wien,
Baltimore (1980)
- 70 Reed, S.C.: A Short history of Genetic Counseling.
Soc. Biol. 21, 332-339 (1974)
- 71 Reid, J.J., Sakati, L.N., Prichard, L.N., Schnei-
dermann, L.J., Jones, O.W., Dixon, B.K.:
Genetic Counseling: An Evaluation of Public
Health Genetic Clinics. West.J.Med. 124,
6-12 (1976)

72. Riccardi, V., Puck, M.H., Robinson, A.: Genetic Counseling: An Appraisal. Clin. Genet. 5, 177-181, (1974)
73. Riccardi, V.M., Robinson, A.: Preventiv Medicine Trough Genetic Counseling, A Regional Programm Prev. Med. 4, 126-134, (1975)
74. Roblin, R.: Genotic Disease as Seen on a Continuum. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, Nr. 2, 47-56, New York: The National Foundation (1979)
75. Seidler, E.: Historische Elemente des Indikationsproblems in Kindliche Indikation zum Schwangerschaftsabbruch (Bamberger Symposion 1981). Wiss. Inform. 7/7, 65-77, Friedrichsdorf (1981)
76. Sibinga, M.S., Friedmann, C.J.: Complexities of Parental Understanding of Phenylketonuria. Pediatrics 48, 216-224, (1971)
77. Simon, C., o.a.: Klinische Pädiatrie (3. Aufl.) Schattauer Verlag, Stuttgart, New York (1980)
78. Skogstad, W.: Genetische Beratung - eine Analyse von Motivation, Verständnis, Einstellung und sozialer Schichtung der Beratenen sowie ihrer

Bedeutung für die weitere Familienplanung
(1. Aufl.) Enke Verlag Stuttgart (1978)

79. Smith, R.W., Antles, R.M.: Anger: A Significant Obstacle to Informed Decision Making in Genetic Counseling. Birth Defects: Original Article Series, vol. XV, No 5 c, 256-260, New York: The National Foundation (1979)
80. Sorenson, J.R., Culbert, A.J.: Professional Orientations to Contemporary Genetic Counseling. Birth Defects: Original Article Series, vol. 7, No. 2, 85-102, New York: The National Foundation (1979)
81. Sorenson, J.R., Swazey, J.P., Scotch, N.A.: Genetic Counseling and its Effectiveness. Birth Defects: Original Article Series, vol. XVIII, No. 4, New York: The National Foundation (1982)
82. Svejcar, J.: Genetische Beratung in Frankfurt - statistische Übersicht in Genetische Beratung, ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg (Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Hrsg.) Bonn - Bad Godesberg (1979)
83. Schallmeyer, W.: Die drohende physische Entartung der Kulturvölker (2. Aufl.) Heuser Verlag, Berlin, Neuwied (ca.1911)

- 84 Scheuermann, R.: Amniographie als Methode zur pränatalen Diagnostik angeb. Fehlbildungen in Pränatale Diagnostik (Murken, J.D., Stengel-Rutkowski S., Hrsg.). Enke Verlag Stuttgart (1978)
- 85 Schlitz, Lochkartenwerk: Produktinformation, Gebrauchsanweisung. Haensel GmbH & Co. KG, 6407 Schlitz/Hessen
- 86 Schummer, T.: Indikationen bei legal durchgeführten Schwangerschaftsabbrüchen in Bayern in den Jahren 1966-1975. Inauguraldissertation a.d. Universität München (1982)
- 87 Schwerd, W., e.a.: Kurzgefaßtes Lehrbuch der Rechtsmedizin für Juristen und Mediziner (3. Aufl.). Deutscher Ärzteverlag, Köln-Lövenich (1979)
- 88 Stengel-Rutkowski, S.: 16. Informationsblatt über die Dokumentation der Untersuchungen im Rahmen des Schwerpunktprogramm "Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte" der Deutschen Forschungsgemeinschaft München (1982)
- 89 Stengel-Rutkowski, S., Wirtz, A.: Pränatale Chromosomendiagnostik in Pränatale Diagnostik (Murken, J.D., Stengel-Rutkowski, S., Hrsg.). Enke Verlag Stuttgart (1978)

- Stalder, G., Bühler, E.: Erbberatung in der Praxis.
Therap. Umschau 36/9, 765-774, Bern (1979)
- 91 Theile, U.: Genetische Beratung in der Praxis. Med.
Monatsspiegel 5, 109-115, Darmstadt (1973)
- 92 Theile, U.: Genetische Beratung. Motivationsanalyse.
Urban & Schwarzenberg, München, Wien, Baltimore (1977)
- 93 Tünte, W.: Genetische Familienberatung. (2. Aufl.)
Schriftenreihe d. Nestlé Diät GmbH,
München (1979)
- 94 Twiss, S.B.: Problems of Sozial Justice in Applied
Human Genetics. Birth Defects: Original Article
Series, vol. XV, No. 2, 255-277, New York:
The National Foundation (1979)
- 95 Twiss, S.B.: The Genetic Counselor as Moral Advisor.
Birth Defects: Original Article Series, vol.
XV, Nr. 2, 201-212, New York: The National
Foundation (1979)
- 96 Wendt, G.G.: Genetik und Gesellschaft. Wiss. Ver-
lagsgesellschaft, Stuttgart (1970)
- 97 Wendt, G.G.: Genetische Beratung als Aufgabe der
prophylaktischen Medizin. Med. Monatsspiegel 5,
104-108, Darmstadt (1973)

- 98 Wendt, G.G., Theile, U.: Humangenetik und genetische Beratung. Urban & Schwarzenbeck, München, Berlin, Wien (1974)
- 99 Wendt, G.G.: Erbkrankheiten: Risiko und Verhütung. Med. Verlagsgesellschaft Marburg (1975)
- 100 Wendt, G.G.: Grundsätze der genetischen Beratung in Marburg in Genetische Beratung, ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg (Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Hrsg.) Bonn-Bad Godesberg (1979)
- 101 Wendt, G.G.: Genetische Beratung 1972 - 1977 in Marburg, Übersichtszahlen in Genetische Beratung, ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg (Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Hrsg.) Bonn-Bad Godesberg (1979)
- 102 Werner, S., Lohengel, Chr., Merz K.: Weitere Untersuchungen zum Fragesteller und den erbrachten Leistungen in der Genetischen Poliklinik Marburg in Genetische Beratung, ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg (Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Hrsg.) Bonn-Bad Godesberg (1979)

- 103 Wiesmann, E.: Medizinische Mikrobiologie. (4. Aufl.)
Thieme Verlag Stuttgart (1978)
- 104 Wolff, G.: Zur ethischen Problematik in der genetischen Beratung. Sozialpädiatrie 2/2,
78-81, (1980)
- 105 Zahn, V., Hobbin, J.C.: Fetoskopie - eine neue Methode in der pränatalen Diagnostik in
Pränatale Diagnostik (Murken, J.D., Stengel-Rutkowski, S., Hrsg.) 148-155, Enke Verlag
Stuttgart (1978)

D a n k s a g u n g

Herrn Prof. Dr. J. Murken danke ich für die freundliche Überlassung des Themas, die Unterstützung bei der Erstellung der Arbeit, sowie Ihrer Korrektur.

Mein besonderer Dank gilt Herrn Dr. M. Endres, der mir in jeder Phase der Arbeit mit fachlichem Rat und freundschaftlicher Unterstützung zur Seite stand.

Den Mitarbeitern der Genetischen Beratungsstelle München möchte ich für die vielfältigen bereitwillig gegebenen Auskünfte danken.

Nicht zuletzt möchte ich auch meiner Mutter, Frau Ottilie Scholz, für das mühevollen Schreiben der Arbeit danken.

L E B E N S L A U F

Name: Hans-Jörg S c h o l z

Wohnort: Franz-von-Ried-Str. 8, - 8960 Kempten

geb.: 19. 02. 1955 in Marktoberdorf, Bayern

Vater: Heinz Scholz, Architekt in Marktoberdorf

Mutter: Ottilie, geb. Mayr, Hausfrau

Grundschule: von 1961 bis 1965 in Marktoberdorf

Gymnasium: von 1965 bis 1974 math. nat. Gymnasium
der Gesamtschule Marktoberdorf

Abitur: 22. 06. 1974 ebd.

Grundwehrdienst: vom 01. 04. 1975 bis 30. 06. 1976
beim Sanitätsbataillon 210 des Heeres

Studium: Technische Universität München
ab WS 76/77 Architektur, 3 Semester

Ludwig-Maximilians-Universität München
ab SS 78 Humanmedizin
nach WS 79/80 ärztliche Vorprüfung
nach WS 80/81 erster Abschnitt der
ärztlichen Prüfung
nach WS 82/83 zweiter Abschnitt der
ärztlichen Prüfung
18. 05. 1984 dritter Abschnitt der
ärztlichen Prüfung

Aprobation: 24. 05. 1984

Berufliche Täti-
keit: Seit 12. 06. 1984 Assistenzarzt an der
urol. Abteilung des Kreiskrankenhauses
Kempten, Dr. M. Oberneder

